

RADAR DOS RAROS

Pesquisa de monitoramento sobre o cenário das doenças raras no Congresso Nacional

Em busca de modelos eficazes

Política voltada à fibrose cística obtém bons resultados. Pacientes convidados para o CB Talks contam experiências pessoais

» FERNANDA STRICKLAND
» MAYARA SOUTO
» LUIS FERNANDO SOUZA
ESPECIAL PARA O CORREIO

Dos 218 projetos de lei apresentados no Congresso Nacional para doenças raras entre 2000 e 2022, 12 tratam exclusivamente de fibrose cística. Pode-se afirmar que o país obteve avanços em relação a essa patologia, em um modelo que pode servir para outras enfermidades não convencionais.

Desde 2010, a fibrose cística (FC) está entre as doenças raras identificadas por meio do teste do pezinho, iniciando assim, a fase um da cadeia da política pública: o diagnóstico. O Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da doença, atualizado em 2022, estabelece critérios para o diagnóstico e orientações para o tratamento; mecanismo de controle clínico; acompanhamento e verificação dos resultados terapêuticos.

Nesse modelo, há fatores importantes. Os centros de referência para o tratamento de fibrose cística são essenciais para os pacientes. A base de dados com informações demográficas, diagnósticos e evolução da terapia também colabora para um melhor cuidado dessas pessoas. E, com o apoio da iniciativa privada, 80% dos portadores de fibrose já foram testados geneticamente para expandir estudos clínicos.

O relatório *Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas*, da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (Conitec), aponta que, entre as doenças raras, a fibrose cística é a mais prevalente. Atualmente, há 6 mil indivíduos cadastrados no Registro Brasileiro de Fibrose Cística (Rebrafc). O levantamento indica ainda que o número de novos diagnósticos tem oscilado entre 250 e 300 casos por ano.

"Preciso lutar"

A fibrose cística é uma doença genética com impacto significativo na qualidade e na expectativa de vida dos pacientes. Laura Sofia Mendes, portadora da enfermidade, contou como foi crescer em meio à rotina de internações. Ao compartilhar um relato no *CB Talks*, ela contou que, apesar de ter sido diagnosticada quando tinha 1 ano e 8 meses, só tomou consciência de sua situação muito tempo depois.

"Quando eu entendi que tinha a doença, estava com uns 10 anos de idade. E isso aconteceu porque eu ficava internada nos hospitais e tomava muito remédio. Eu já estava cansada", revelou. De acordo com Laura Sofia, a expectativa de vida dela era que não passaria de 18 anos, idade que tem hoje. "Devido a isso, durante meu crescimento, tive de fazer muitas inalações, fisioterapias e tomar vários medicamentos. Uma consequência disso foi a limitação da vida social", explicou.

Laura Sofia contou que é grata aos cuidados recebidos e destacou que a tecnologia melhorou a qualidade de vida dela. "Ao

Minervino Júnior/CB



Especialistas e autoridades participaram da edição do *CB Talks*, ontem, na sede do Correio, sobre doenças raras: discussão envolve poder público, sociedade e iniciativa privada

longo dos anos, minha doença piorou, mas, hoje, tenho muito a agradecer aos meus médicos e à minha mãe, que sempre cuidaram bem de mim. E, graças às inovações no tratamento da enfermidade, eu consigo sair e fazer as coisas que eu gosto. Vou a shows, estudo e tenho uma vida social", comemorou.

A jovem também pratica atividades físicas, algo que não poderia fazer até alguns anos atrás. "Eu posso fazer academia, jogar basquete, entre outras atividades. Então, basicamente, minha vida é normal, mas preciso lutar. Além disso, não preciso mais tomar 10 comprimidos de remédios. Tomo apenas seis", explicou. Laura Sofia exortou, ainda, a todos que têm a mesma condição a não pararem de lutar e enfatizou a importância da edição do debate do *Correio* ao falar de doenças raras.

"Uma odisséia"

Diagnosticado com esclerose múltipla em 2011, já adulto, Gustavo San Martin, contou como todo processo de tratamento de uma doença rara é complicado. "A jornada é uma odisséia. O diagnóstico é difícil, fazer o matriciamento, acompanhar o paciente, o impacto na família, muitas vezes, a mãe atuando como cuidadora... Precisamos olhar, inclusive, para a falta de regulamentação da profissão de cuidador", destacou. San Martin lembrou que 68% das pessoas com doenças raras empregadas no momento do diagnóstico, estão, atualmente, desempregadas. "É toda uma cadeia afetada" desabafou o também fundador da Associação Crônicos do Dia a Dia (CDD) e da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas).

Entenda a fibrose cística

Essa é uma doença genética com acometimento multissistêmico e impacto significativo na qualidade e na expectativa de vida dos pacientes. É causada por mutações genéticas que resultam em manifestações clínicas variáveis, incluindo insuficiência no pâncreas e a má absorção de nutrientes

Tipos de manifestações

Sinusais

Pólipos nasais
Sinusite crônica

Hepáticas

Esteatose hepática
Obstrução biliar
Icterícia neonatal prolongada
Doença hepática crônica (cirrose)

Ósseas a articulares

Osteopenia e osteoporose
Osteoartropatia hipertrófica
Baqueteamento digital

Gastrointestinais/nutricionais

Ileo meconial
Atresia intestinal
Esteatorreia
Diarreia crônica
Desnutrição
Deficiência de vitaminas lipossolúveis
Síndrome da obstrução intestinal distal
Prolapso retal
Colonopatia fibrosante

Fonte: Radar dos Raros

Pulmonares

Ressecamento das secreções respiratórias
Tosse persistente
Expectoração de catarro
Obstrução de vias aéreas
Infecções respiratórias recorrentes
Atelectasias
Bronquiectasias
Hemoptise
Pneumotórax
Corpulmonale

De perdas salinas

Anormalidade nos eletrólitos no suor
Edema
Desidratação hiponatrêmica

Pancreáticas

Insuficiência pancreática
Pancreatite crônica ou recorrente
Diabetes Mellitus

Reprodutivas

Azoospermia obstrutiva
Atresia congênita bilateral dos dutos deferentes
Infertilidade

Minervino Júnior/CB/D.A.Press



Graças às inovações no tratamento da enfermidade, eu consigo sair e fazer as coisas que eu gosto. Vou a shows, estudo e tenho uma vida social"

Laura Sofia Mendes,
portadora de fibrose cística



Para mim, o acesso é quando eu abro minha geladeira, eu pego a minha injeção e tomo três vezes por semana"

Gustavo San Martin,
portador de esclerose múltipla e fundador da Febrararas

Minervino Júnior/CB/D.A.Press

