



SAÚDE

Doenças raras afetam cerca de 13 milhões de brasileiros, como o influenciador Lito Souza. Pacientes enfrentam obstáculos diários e transformam suas experiências em histórias de superação, ativismo e esperança

Raridade no DNA desafia diagnóstico

» RENATO SOUZA

N a última semana, o caso do influenciador Lito Souza, do canal Aviões e Música, chamou a atenção em todo o país. Diagnosticado com a doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ), condição neurológica rara, degenerativa e fatal, ele trouxe visibilidade à realidade de pessoas que vivem com doenças raras, muitas delas sem tratamento ou cura.

São milhares de condições, a maioria causada por alterações genéticas, que exigem atenção especializada, atendimento personalizado e suporte para garantir qualidade de vida. Estima-se que 13 milhões de brasileiros sejam afetados por doenças raras, das quais 80% têm origem genética.

Um dos grandes desafios é ainda conhecer a própria condição de saúde. Os pacientes enfrentam desinformação, profissionais incapacitados e ausência de protocolos para identificar a situação. Estudo conduzido pela Rede Brasileira de Doenças Raras (RARAS), que ouviu 12 mil pacientes, aponta que o diagnóstico leva, em média, 5,4 anos.

Muitas vezes, a demora em identificar o quadro pode permitir o avanço da doença, que poderia ser contida ou atrasada por procedimentos já existentes, além do risco de sequelas irreversíveis. No caso do influenciador Lito Souza, a doença geralmente é identificada no início dos sintomas, e a expectativa de vida dos pacientes é de 6 a 12 meses após o surgimento dos primeiros sinais.

A influenciadora Priscila Araújo, de 39 anos, tem uma singela alteração no gene TP53. É uma mudança pequena, em comparação com a complexidade do DNA humano. No entanto, a mutação faz com que a proteína p53, produzida pelo corpo e responsável por controlar o crescimento celular e destruir células com danos genéticos, tenha sua função prejudicada.

O resultado é uma tendência muito maior do que a da população em geral de desenvolver diversos tipos de câncer. A estimativa é de que mulheres com a Síndrome de Li-Fraumeni tenham 90% de chance a mais de desenvolver câncer. No caso dos homens, o risco aumenta 70%.

Ao receber o diagnóstico, Priscila conta que resolveu seguir sua vida e seus planos, mas que teve de fazer escolhas, como a de retirar ou não as glândulas mamárias para evitar o desenvolvimento de tumores na região. “Uma das decisões mais importantes que tomei depois que descobri a Síndrome de Li-Fraumeni foi fazer, em 2023, uma adenomastectomia bilateral preventiva. Isso porque, nas mulheres com a síndrome, o risco de desenvolver câncer de mama ao longo da vida é estimado entre 80% e 90%”, conta.

“No meu caso, esse número pessoal ainda mais porque existe um histórico muito forte de câncer de mama na família do meu pai. Muitas das mulheres da família começaram justamente pelo câncer de mama, e uma das minhas irmãs também teve a doença. Graças a Deus, no caso dela, foi descoberta ainda no início e ela conseguiu tratar”, afirma.

Além da decisão pela cirurgia, a influenciadora teve de se preocupar ainda mais com a alimentação. Alguns tipos de alimentos podem elevar a chance de desenvolver câncer, o que já exige atenção

da população em geral e torna a dieta ainda mais importante para quem tem no DNA a mutação que atinge Priscila e 23 pessoas da família dela. “Antes de descobrir a síndrome, eu já tinha bons hábitos, principalmente com a alimentação. Mas, depois do diagnóstico, passei a ter ainda mais cuidado com isso”, explica.

“Eu já me alimentava bem e hoje tento me alimentar melhor ainda. Não fumo, não bebo, não tomo refrigerante e evito ao máximo alimentos ultraprocessados. Também levo esses hábitos para a minha família, mas sem fazer terrorismo alimentar, porque acredito que tudo precisa ter equilíbrio”, completa. Ela transformou o desafio de saúde em inspiração e utiliza as redes sociais para dar dicas de alimentação saudável e informar sobre a síndrome.

Cuidados diários

Uma doença ainda mais rara afeta pessoas em diversas regiões do país. A epidermólise bolhosa (EB) é causada por uma alteração genética que provoca hipersensibilidade na pele, que fica fragilizada ao toque. Atritos e traumas, mesmo que pequenos, podem causar bolhas, feridas, dor e cicatrizes. Para se proteger, quem tem a doença precisa fazer curativos no corpo, que devem ser trocados diariamente, além de usar diversos produtos, especialmente hidratantes, para manter a pele saudável.

A servidora pública federal Anna Carolina Rocha, de 43 anos, convive com a doença e conta que perdeu parentes no passado em razão da ausência de diagnóstico e tratamento. “Meus pais são primos de segundo grau e eu tive três tios com EB. Mas isso foi na década de 40, 50. No interior, muito interior de Minas Gerais. Então eles não passavam de meses de vida. Morriam de infecção por causa das lesões ou desnutrição por causa das lesões na boca e não conseguiam mamar”, relata.

Após quatro décadas convivendo com a epidermólise bolhosa, Anna precisa manter os cuidados diários, mas conta que a rotina é cada vez mais complexa. “A EB afeta muito a minha vida, pois tenho uma rotina exaustiva de curativos. No dia que a minha cuidadora está aqui, passo o dia inteiro fazendo curativo. Acordo, vou ao banheiro e começo a fazer o curativo. Pauso para o almoço e volto. Pausa para o lanche, para o trabalho e volto aos curativos. Não dou conta mais de trocar em apenas um dia. O processo causa muita dor. A EB tem formas mais leves e mais graves. As mais graves, como é o meu caso, são progressivas e pioram com a velhice, pois a pele fica mais frágil”, descreve.

Mas ela conta que os entraves provocados pela doença não a impediram de seguir a vida e realizar sonhos. “Estudei, me formei, fiz concurso público, fui trabalhar no serviço público... Eu vivi uma vida como a vida das outras pessoas. Claro que com orientações e as adaptações necessárias, mas de uma maneira mais leve. Meus planos são continuar com saúde para continuar trabalhando no serviço público, continuar fazendo arte, tocando o movimento de Ativismo EB, que eu fundei, e continuar o trabalho de divulgação da doença e conscientização”, completa.

Em fevereiro deste ano, o Ministério da Saúde incluiu no SUS uma nova plataforma de sequenciamento

Um entrave que atinge milhões

As doenças são consideradas raras quando atingem **até 65 pessoas a cada 100 mil habitantes**, segundo o critério adotado pelo Ministério da Saúde/OMS



DOENÇA DE CREUTZFELDT-JAKOB (DCJ)

Doença priônica rara, neurodegenerativa, progressiva e fatal, provocada por príons.

Principais sintomas

- perda rápida de memória;
- demência;
- alterações de comportamento;
- problemas de coordenação;
- tremores;
- alterações visuais;
- deterioração neurológica progressiva;
- A doença costuma evoluir rapidamente e não possui tratamento ou cura.

Brasil
Entre 2005 e 2021, o Ministério da Saúde registrou **1.576** notificações de casos suspeitos de DCJ

Epidermólise Bolhosa (EB)

A epidermólise bolhosa é um grupo de doenças genéticas raras que provoca extrema fragilidade da pele.

Pequenos atritos ou traumas podem provocar

- bolhas
- feridas
- dor
- cicatrizes e complicações
- A doença frequentemente se manifesta desde o nascimento

Número de diagnósticos no Brasil: **1086**

Fonte: Ministério da Saúde, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS/MS), Anvisa e Organização Mundial da Saúde (OMS)

Arquivo Pessoal



Arquivo Pessoal



LI-FRAUMENI

A síndrome de Li-Fraumeni é uma síndrome hereditária de predisposição ao câncer, geralmente relacionada a alterações germinativas no gene TP53.

Entre os principais tumores associados estão

- câncer de mama;
- sarcomas ósseos e de tecidos moles;
- tumores cerebrais;
- câncer do córtex adrenal;
- leucemias.

Número de casos no Brasil: **desconhecido**

No Sul e Sudeste: **1 a cada 300** pessoas tem o gene mutante



Uma das decisões mais importantes que tomei depois que descobri a Síndrome de Li-Fraumeni foi fazer, em 2023, uma adenomastectomia bilateral preventiva”

Priscila Araújo, Influenciadora



Eu vivi uma vida como a vida das outras pessoas. Claro que com orientações e as adaptações necessárias, mas de uma maneira mais leve”

Anna Carolina Rocha, servidora pública portadora de epidermólise bolhosa

genético, que promete fazer até 20 mil atendimentos por ano. A medida pode reduzir o tempo de diagnóstico dos atuais sete anos para seis meses.

Origem

As doenças raras têm uma ligação muito forte com a genética. Por conta disso, sempre que uma pessoa é identificada com alguma alteração do tipo, é importante avaliar a árvore genealógica, seja para entender a origem do problema, seja para evitar que as futuras gerações herdem o gene.

No entanto, existem casos em que não há relação genética ou em que a incidência da doença é inédita na família, como explica a médica Romina Herédia, geneticista do Hospital de Base de Brasília, especialista pela Sociedade Brasileira de Genética Médica e professora da Escola Superior de Ciências da Saúde do Distrito Federal.

“Não, nem todas as doenças raras são transmitidas ou foram herdadas. Depende da doença e do mecanismo da doença. Algumas doenças podem acontecer por uma mutação nova. Também é possível que os pais sejam portadores assintomáticos e tenham filhos afetados. É possível investigar, com exames genéticos, algumas causas e predisposições em casais que desejam ter filhos. No aconselhamento genético, o heredograma/história familiar, até etnia, podem indicar quais são os exames de rastreio e as opções reprodutivas e de investigação no embrião/feto, se for o caso”, destaca.

A especialista explica que, no caso da epidermólise bolhosa, existe um tratamento aprovado nos Estados Unidos. Em relação à doença de Creutzfeldt-Jakob (DCJ) e à Síndrome de Li-Fraumeni, os estudos ainda estão em andamento. Neste momento, o mais importante é um diagnóstico mais célere.

“É possível que essas doenças tenham manifestações clínicas mais tardias na idade adulta. No caso da epidermólise bolhosa (EB), essa situação é rara, mas possível em casos mais leves. Em relação ao tratamento, há uma terapia aprovada nos Estados Unidos para uma forma específica de EB, e outras estão em pesquisa. Para DCJ e Li-Fraumeni, há algumas pesquisas, mas em fases mais iniciais. O tratamento atual é, predominantemente, de vigilância e suporte”, completa.

SUS

No Brasil, o atendimento às pessoas com doenças raras é oferecido pelo Sistema Único de Saúde (SUS), que conta com uma política específica para diagnóstico, acompanhamento e tratamento dessas condições. A rede inclui serviços de referência e equipes multidisciplinares, mas o acesso pode variar conforme a doença e a disponibilidade de especialistas, exames e terapias em cada região.

O tratamento depende da condição e, em muitos casos, não há cura. As opções podem incluir medicamentos específicos, terapias de reposição, cirurgias, fisioterapia e acompanhamento multidisciplinar para controlar sintomas, retardar a evolução da doença e melhorar a qualidade de vida.

Algumas terapias de alto custo são disponibilizadas pelo SUS para doenças específicas, enquanto outras ainda estão em pesquisa. Para condições sem tratamento específico, o cuidado costuma ser voltado ao controle dos sintomas e à prevenção de complicações.