



## DOENÇAS NÃO TÃO RARAS ASSIM

*\* Fernanda Soardi*

*Assessora em genômica e genética do Laboratório Lustosa*

O dia 29 de fevereiro, bissexto e raro, foi escolhido para o “Dia Mundial das Doenças Raras”, ou seja, uma doença que acomete uma pessoa a cada duas mil ou mais. Cerca de 6.000 doenças conhecidas estão nesse grupo, e outras estão sendo ainda estudadas. Para a maioria delas, a cura ainda não está disponível.

Contudo, ao agruparmos todas as pessoas que sofrem de uma doença “rara”, temos uma população extremamente significativa. Só no Brasil, com uma população de cerca de 210 milhões de pessoas, teríamos cerca de 13 milhões com alguma condição rara, de acordo com dados levantados pela Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa (Interfarma). Ou seja, quase 6% dos brasileiros!

Entre as doenças raras estão: Atrofia Muscular Espinhal, Neurofibromatose, Epidermólise Bolhosa, Síndrome de Ehlers-Danlos e Doença de Crohn, entre inúmeras outras. Uma das dificuldades que esses pacientes enfrentam é a carência de investimento em pesquisas para seu diagnóstico e tratamento. Porém, a descoberta precoce e uma abordagem adequada podem reduzir as complicações e sintomas, melhorando a qualidade de vida da pessoa.

Cerca de 80% dos casos de doenças raras são de origem genética e pode haver início da manifestação dos sintomas durante a infância. Os exames de triagem neonatal (Teste do Pezinho), especialmente os testes expandidos, podem detectar algumas delas antes mesmo de haver sintomas, sinais e lesões irreversíveis. Além do mais, hoje temos testes genéticos que o casal pode fazer antes da gravidez, para detectar chance aumentada de doenças genéticas recessivas, principalmente quando aparentados ou com casos nas famílias.

Outro exame importante, disponibilizado após o “Projeto Genoma”, é o Exoma. Por meio do estudo de todos os genes ativos, comparados ao da população “normal” através de ferramentas computacionais, muitas doenças anteriormente sem diagnóstico passaram a ter sua origem genética conhecida.

Contudo, muitos pacientes raros ainda permanecem por anos sem diagnóstico preciso, fazendo uma verdadeira “via sacra” pelo sistema de saúde. Em reconhecimento da importância desse tema, foi adotada no Brasil a “Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Desde sua criação, foram incorporados 19 exames de diagnóstico ao SUS, entre outras importantes ações.

Caso exista uma suspeita pessoal ou familiar, consulte seu médico e se informe sobre as novas possibilidades de diagnóstico genético e molecular. E, caso seja diagnosticado com algumas dessas doenças raras, existem várias associações e grupos de familiares muito atuantes no Brasil e no mundo, estruturados para acolher e informar a todos os afetados.