

O Dia Mundial das Doenças Raras

NATASHA SLHESSARENKO

O Dia Mundial das Doenças Raras – último dia de fevereiro – é data criada em 2008 pela Organização Europeia de Doenças Raras (Eurordis) para sensibilizar governantes, profissionais de saúde e a população sobre a existência dessas doenças, bem como sobre os cuidados que elas exigem.

O objetivo da mobilização em torno dessa data é divulgar informações sobre o tema, além buscar apoio aos pacientes, bem como incentivar pesquisas e estimular que profissionais da saúde estudem estas doenças para melhorar o diagnóstico e o tratamento dessas doenças. No Brasil, a data foi instituída em 2018 pela Lei 13.693, que também estabelece a celebração no final de fevereiro.

Existem mais de 6 mil a 8 mil doenças raras descritas no mundo. Por definição, doenças raras são as que acontecem em 65 a cada mil habitantes. São doenças mais variadas possíveis, sendo a maioria de origem genética, mas há também doenças autoimunes e doenças infecciosas.

No Brasil, há cerca de 13 milhões de pessoas portadoras de doenças raras. Alguns exemplos dessas enfermidades são: angioedema, artrite reativa, deficiência de hormônio do crescimento – hipopituitarismo, doença falciforme, doença de Gaucher, epidermólise bolhosa, esclerose múltipla, fenilcetonúria, fibrose cística, hepatite autoimune, leucemia mieloide crônica, lúpus eritematoso sistêmico, mieloma múltiplo, síndrome de Guillain-Barré e talassemias, entre outras.

São doenças caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas, que variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição. Manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como a suas famílias.

De acordo com o Ministério da Saúde, as doenças raras não têm cura e geralmente são crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo ser degenerativas e também levar à morte, afetando a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias. No entanto, um tratamento adequado pode ser capaz de reduzir complicações e sintomas, assim como impedir o agravamento e a evolução da doença.

Ainda conforme o Ministério da Saúde, cerca de 30% dos pacientes acometidos por essas doenças morrem antes dos cinco anos de idade, uma vez que 75% delas afetam crianças, o que não impede que adultos também possam apresentá-las.

O grande aspecto a ser destacado é a dificuldade de diagnóstico dessas doenças. Muitas vezes os pacientes passam décadas entre médicos sem que seja descoberta a doença rara que os acometem.

Dra. Natasha Slhessarenko é pediatra e patologista, responsável técnica médica da Clínica Vida Diagnóstico e Saúde e é coordenadora da Câmara Técnica (CT) de Doenças Raras do CFM.