

VIDAS RARAS

04
jan-mar
2015

• UMA PUBLICAÇÃO DA ASSOCIAÇÃO PAULISTA DOS FAMILIARES E AMIGOS DOS PORTADORES DE MUCOPOLISSACARIDOSES E DOENÇAS RARAS •
ISSN 2359-6104

SORTE OU AZAR?

Ação da APMPS-DR celebra o Dia Mundial das Doenças Raras com um jogo de tabuleiro que mostra a burocracia e as dificuldades no dia a dia de uma pessoa com essas enfermidades

PALAVRAS

A Deputada Federal Mara Gabrilli e sua luta constante pela acessibilidade

CONHEÇA

Saiba mais sobre o diagnóstico e o tratamento do retinoblastoma

EXPRESSA

COMPROMETIMENTO COM QUEM PRECISA DE MEDICAMENTOS ÓRFÃOS.

Para muitos pacientes, o acesso ágil e eficiente a um medicamento importado é a única opção disponível. A Expressa está empenhada em oferecer a estes pacientes o acesso aos tratamentos disponíveis em qualquer parte do mundo, de forma ágil, responsável e eficiente. Cuidamos de todo o processo logístico de importação, sempre de acordo com as normas vigentes nos países de origem e destino e monitoramos integralmente o produto até a sua entrega. O paciente recebe o produto com rapidez e segurança, onde estiver.



expressa[®]
G R O U P

- 04.** EDITORIAL
- 06.** DROPS / SOCIAIS
Doenças raras (DRs)
nas redes sociais
- 08.** PALAVRAS
Deputada Mara Gabrielli fala
sobre acessibilidade
- 18.** EM FRENTE
Prática do *Power Soccer* muda
a vida de jovens com DMD
- 22.** CONHEÇA
Retinoblastoma: saiba mais sobre
esse raro tipo de câncer ocular
- 26.** VARIEDADES
Pontos turísticos se preparam
para oferecer acessibilidade
- 30.** NOTAS
Notícias institucionais,
ações e eventos



CONFIRA AS
PRINCIPAIS AÇÕES
E PROJETOS
REALIZADOS NO DIA
MUNDIAL DAS
DOENÇAS RARAS

BRINCAR DE COISA SÉRIA

Qual era o seu jogo favorito quando criança? Você se lembra de percorrer algum tabuleiro e de competir pelo melhor e mais rápido resultado? São os momentos em que nos divertimos que costumamos guardar na memória.

E foi pensando nisso que, neste ano, o Dia Mundial das Doenças Raras (28 de fevereiro) foi marcado justamente com isso: um jogo.

Nesta edição, contamos como o jogo Peregrinação, o Longo Caminho até o Diagnóstico de uma Doença Rara foi desenvolvido para registrar a data e garantir que centenas de pessoas que participaram da ação guardem a experiência na memória e espalhem o conhecimento que adquiriram sobre doenças raras.

A brincadeira também é o foco do Power Soccer, modalidade esportiva de competição criada especialmente para quem não pode praticar outros esportes em razão de restrições de força e movimento. O time brasileiro tem dois craques que são portadores de distrofia muscular de Duchenne (DMD).

Se o esporte não é prova o bastante de que qualquer deficiência pode ser superada, a entrevista com a deputada federal Mara Gabrilli com certeza despertará o sentimento de esperança.

Esperança é, afinal, a palavra que guia as ações da APMPS-DR e esta edição da revista. É preciso lembrar que, frente a problemas como a falta de medicamento para MPSs I, II e VI do tipo 6, continuamos trabalhando para levar mais esperança e diversão à vida de tantos com doenças raras.

*Que esta edição te encha de esperança!
Boa leitura.*

REGINA PRÓSPERO
Presidente da APMPS-DR



VIDAS RARAS é uma publicação trimestral produzida pela RS Press para a Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS-DR), distribuída gratuitamente. O conteúdo da publicação é de inteira responsabilidade de seus autores e não representa necessariamente a opinião da APMPS-DR.

JORNALISTA RESPONSÁVEL: Roberto Souza (MTB: 11.408) **EDITOR:** Rodrigo Moraes **REPORTAGEM:** Lais Cattassini, Renato Santana de Jesus e Vinícius Moraes **REVISÃO:** Paulo Furstenu **PROJETO EDITORIAL:** Rodrigo Moraes **PROJETO GRÁFICO:** Luiz Fernando Almeida **FOTO DE CAPA:** Shutterstock **DIAGRAMAÇÃO:** Lenon Rovere, Leonardo Fial, Luiz Fernando Almeida e Willian Fernandes **COMERCIAL:** Caroline Frigene e Tatiana Piva

Rua Cayowaá, 228, Perdizes, São Paulo - SP | (11) 3875.6296 | www.rspress.com.br

ESSA É A HORA DE DAR VOZ ÀS DOENÇAS RARAS!

*Apoie a revista
Vidas Raras.*

*Para anunciar,
entre em contato com
o nosso departamento
comercial pelo email
comercial@rspress.com.br
ou pelo telefone (11) 3875.6296*



**VIDAS
RARAS**

 **rspress**
editora



* DROPS

“SE O PROBLEMA SÃO RECURSOS, VAMOS ATRÁS DE RECURSOS. SE O PROBLEMA É A FALTA DE PROFISSIONAIS DE SAÚDE, VAMOS FORMAR ESSAS PESSOAS. SE O PROBLEMA É ESPAÇO, VAMOS CONSTRUIR NOVOS PRÉDIOS. O QUE NÃO PODEMOS É ABANDONAR TANTOS BRASILEIROS”

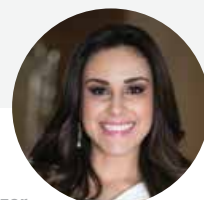
Senador Romário (PSB-RJ), durante o seminário *Viver com uma Doença Rara - Dia a Dia de Mãos Dadas*, que aconteceu em 25 de fevereiro, na Câmara dos Deputados

“HÁ POUCA COISA A FAVOR DESSAS PESSOAS - UMA DELAS É O TEMPO. EM UM CONTEXTO SOCIAL PRECÁRIO, ATÉ ELAS CONSEGUIREM CHEGAR AO SERVIÇO ESPECIALIZADO, JÁ SE PERDEU MUITO TEMPO. ENTÃO, PRECISAMOS DE UM BOM GERENCIAMENTO DA SAÚDE DOS PACIENTES”

Sandra Mota, diretora da Associação Pró-Cura da ELA, em entrevista à Agência Brasil sobre o cenário das doenças raras no País

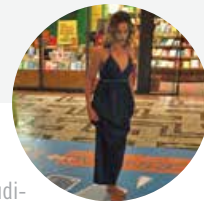
“Pessoas com deficiência no Brasil ganham mais representatividade na Câmara. No final da noite de ontem, a Mesa Diretora da Câmara dos Deputados aprovou a criação da Comissão de Defesa dos Direitos das Pessoas com Deficiência”
Deputada Mara Gabrilli, em declaração em sua página no Facebook

doenças raras nas redes sociais:



“Mais do que se conscientizar, devemos buscar recursos e entendimentos sobre tais doenças. Errado é aquele que imagina estar longe dessa realidade. Eu mesma vivo na minha família. Pesquisem, colaborem. Dia da Conscientização das Doenças Raras. Pela @Dadacansancao, pelo @DuduPróspero, por minha mãe, pelo meu pai e por tantos outros.”

Jornalista e apresentadora da TV Band, **Nadja Haddad**, em apoio ao Dia Mundial das Doenças Raras, celebrado em 28 de fevereiro



Estou participando do jogo que mostra de uma forma lúdica a dura caminhada para quem tem uma doença rara @BiancaRinaldi

Parlamentares vão debater criação de centro público para tratamento de doenças raras @Agencia_Senado

Ceensp debaterá medicamentos para doenças raras @ensp

Doenças raras atingem 8% da população mundial, segundo a OMS @tvglobointer

Acompanhe a APMPS-DR nas redes sociais!

Venha curtir e compartilhar a
nossa Fanpage no Facebook.
Ajude na divulgação e conscientização
das doenças raras no Brasil.

facebook.com/apmpsdr



A ACESSIBILIDADE TEM DE ESTAR DISSEMINADA EM TODAS AS DIMENSÕES EM QUE AS PESSOAS EXERCEM CIDADANIA

Deputada federal Mara Gabrilli fala sobre os desafios que as cidades colocam às pessoas com deficiência

Por **RENATO SANTANA DE JESUS**

Em *As Formas Elementares da Vida Religiosa*, o sociólogo francês Émile Durkheim argumenta que o sofrimento é fonte de 'força excepcional' nas pessoas e que a verdadeira grandeza dos seres humanos se manifesta na maneira como eles lidam com a dor e a adversidade. O livro é de 1912, mas sua realidade é atemporal.

Em 1994, Mara Gabrilli sofreu um acidente que a deixou tetraplégica. Tragédia com potencial para obscurecer a mais radiante das pessoas, o drama vivido foi o ponto de partida de uma trajetória de luta e cidadania. Do sofrimento ocasionado pela perda dos movimentos, Mara soube se reinventar e achar sua vocação. Em 1997, criou uma ONG de inclusão para pessoas com deficiência física. Em 2005, foi a primeira titular da Secretaria Municipal da Pessoa com Deficiência e Mobilidade Reduzida de São Paulo. Dois anos depois, assumiu o mandato de vereadora da cidade, tornando-se deputada federal em 2010 e reelegendo-se no quadriênio seguinte.

Em entrevista à *Vidas Raras*, Mara, hoje uma das maiores defensoras da causa, falou sobre os desafios oriundos da falta de acessibilidade nas cidades e contou como venceu os obstáculos da deficiência.

Quando pensamos em uma cidade acessível, não é só a questão da estrutura física, certo?

A acessibilidade tem de estar disseminada em todas as dimensões em que as pessoas exercem cidadania. Muitos precisam de acessibilidade física, mas muitos precisam de acessibilidade de conteúdo. O museu precisa oferecer conteúdo acessível para o deficiente visual, auditivo, intelectual. Não podemos achar que o homem comum é o que tem todos os membros saudáveis, 1,80 m de altura e magro. Esse é um tipo de pessoa, mas tem o anão, o cego, o manco, o que não mexe o braço, o que não ouve, o que raciocina de forma diferente. São 45,6 milhões de brasileiros com deficiência, 24% da população.



Por que as cidades brasileiras insistem em não ser acessíveis?

Quando fui relatora da Lei Brasileira de Inclusão, você não tem ideia de quantas empresas, sindicatos e entidades me procuraram para mudar a legislação de acessibilidade. Mudar algo que já existe! O prazo estipulado pelo Decreto 5.296/04 para as edificações fazerem adaptações de acessibilidade expirou em 2008. Eles me procuraram, alegam que fazer isso é praticamente impossível e pedem para tirar da lei um item que já é uma conquista para as pessoas com deficiência. Eu fiquei de queixo caído com a ousadia de proporem um retrocesso em direito conquistado. Eles só pensam no umbigo deles, em rentabilidade.

Mas falta vontade do poder público também?

Falta muito investimento. Em São Paulo (SP), por exemplo, só 76% dos ônibus têm acessibilidade. É muito cadeirante que fica esperando horas no ponto até passar um ônibus acessível. E depois a gente vai para outro item temerário na cidade, que são as calçadas. Há 35 mil quilômetros de calçada e só há acessibilidade em aproximadamente 560 km. Em relação às escolas públicas, apenas 19% tem acessibilidade.



Mara Gabrilli foi reeleita deputada federal em 2014

Como vereadora e deputada, a senhora já relatou ou participou de alguns projetos relacionados a doenças raras. Fale um pouco sobre isso.

Na Câmara, as relatorias são muito poderosas. Um projeto do qual fui relatora, relacionado a doenças raras, e do qual o Romário é o autor, dispõe sobre o processo de

“

Você percebe que a deficiência vira uma deficiência do meio, não da pessoa. Quem tem deficiência mesmo são as cidades

”

importação de insumos de laboratório para pesquisa científica, que hoje é muito difícil. O pesquisador conduz, por exemplo, uma pesquisa sobre esclerose lateral amiotrófica (ELA), os reagentes acabam e a pesquisa fica prejudicada, porque é demorado importar novos produtos. Mesmo não sendo autora, pude construir todo o texto básico do projeto.

O Projeto de Lei 7.203/14, que institui o Dia Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras, é de sua autoria. Qual é a importância de projetos como esse?

É muito importante. Quando você estabelece uma data, você estabe-

lece um dia para reflexão, que não é só o dia. Ele começa muito antes e acaba muito depois.

A senhora se considera um exemplo a ser seguido?

Passei um aperto na vida quando me acidentei. Sou uma deputada que não mexe os braços! Estou tetraplégica, mas longe de estar doente. Faço trabalho com amor e muita ética. Acho que posso, sim, ser um bom exemplo de cidadã patriota que acredita que o Brasil pode sempre melhorar.

Sua história é marcada pela perseverança e pela vontade de superar os desafios de um grave problema já na fase adulta.

Que conselhos daria para os vários pacientes de doenças raras que, assim como a senhora, precisam aprender a lidar com limitações?

É impressionante a capacidade que as pessoas com deficiência têm de se superar. E quando a pessoa começa a ter que vencer um obstáculo a cada cinco minutos, matar um leão a cada 10, encarar barreiras físicas e de atitude a todo instante na vida, ela vai se tornando uma pessoa muito guerreira, muito aguerrida. É isso que me encanta nesse trabalho: poder dar oportunidade às pessoas para que seu

potencial e talento venham à tona. A perda da visão é uma grande perda, mas quando você encara situações que te dão a oportunidade de ter uma réplica tátil de um quadro no museu, quando você tem a oportunidade de assistir a um filme com audiodescrição, você percebe que a deficiência vira uma deficiência do meio, não da pessoa, porque foi o meio que não foi preparado para receber esse tipo de pessoa. Quem tem deficiência mesmo são as cidades. Quando a pessoa nasce ou perde algum sentido ou movimento, acaba ganhando esse potencial de se repaginar e virar outra. Tudo nessa vida depende de como administramos. Posso ter um problema muito menor e não conseguir ter estrutura emocional, afetiva e mental para elaborar algo. Ou posso ter uma missão mais árdua, mais difícil e conseguir ter estrutura. Às vezes, dependendo da doença, temos de buscar essas ferramentas, muitas vezes internamente, para conseguir lidar da melhor forma. Seja uma doença rara, paralisia, perda de um órgão ou sentido ou até mesmo a perda de alguém: tudo depende de como administramos. É muito importante termos um olhar sobre nós mesmos diante da adversidade, do choque, da decepção, da frustração, para ver como lidamos com isso. Enquanto houver vida, há esperança. E temos que construir o caminho da esperança. ●

DIAGNÓSTICO

Sintomas comuns como dores de cabeça e cansaço podem ocultar o diagnóstico correto

2



1

2

ESTATÍSTICA

Estima-se que 350 milhões de pessoas no mundo convivam com uma doença rara

1



3

FREQUÊNCIA

98% dos médicos afirmam que foram necessários retornos de consultas até o diagnóstico preciso da doença rara

3



4

5

PERSISTÊNCIA

Pacientes consultam até 8 médicos e entre 2 e 3 diagnósticos estão incorretos

4



5

LONGO PRAZO

São necessários, em média, 4 anos até que o paciente receba uma resposta precisa



JOGO DÁ VIDA

Dia Mundial das
Doenças Raras foi
oportunidade para
disseminar informações
sobre essas
enfermidades

Por LAIS CATTASSINI

IMAGINE-SE EM UM JOGO. UM JOGO DE TABULEIRO. UM JOGO EM QUE NÃO APENAS A SORTE, MAS TAMBÉM OBSTÁCULOS E OS PRÓXIMOS AVANÇOS ESTÃO FORA DO SEU CONTROLE. PARECE ATÉ DIVERTIDO, MAS ESTE NÃO É UM JOGO QUALQUER. ELE É REAL E PODE SIGNIFICAR EFETIVAMENTE A SUA VIDA, ASSIM COMO ACONTECE COM MUITAS PESSOAS EM BUSCA DE UM DIAGNÓSTICO CORRETO PARA ALGUM TIPO DE DOENÇA RARA.

Esse foi um dos principais alertas promovidos pela Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS-DR), com o apoio da Shire Farmacêutica, para chamar atenção sobre o Dia Mundial das Doenças Raras, celebrado em 28 de fevereiro.

Com o intuito de conscientizar a população sobre essas doenças, além de despertar o interesse da imprensa, foi instalado, em 24 de fevereiro, um jogo de tabuleiro no Conjunto Nacional, na Avenida Paulista, que depois foi levado para a Assembleia Legislativa do Estado de São Paulo, no Parque Ibirapuera.

Ao percorrer o tabuleiro, que recebeu o nome *Peregrinação, o Longo Caminho até o Diagnóstico de uma Doença Rara*, os participantes conseguiram observar que o tempo médio entre o aparecimento de sintomas e o diagnóstico correto é de cinco anos. “É preciso entender que uma pneumonia recorrente, uma dor de cabeça sem motivo, um rim que parou, todos esses sintomas recorrentes e sem explicação podem ter uma doença rara por trás. Hoje muita gente trata o sintoma e não percebe que pode haver uma doença de base”, afirma a presidente da APMPS-DR, Regina Próspero.

A ação faz parte da campanha *A Doença Pode Ser Rara, o Diagnóstico Não*, que tem como objetivo principal levar informação para toda a população e classe médica de modo a diminuir o tempo de diagnóstico. “A informação é a nossa maior arma”, evidencia Regina.

O caráter lúdico da atividade, que leva os participantes a tirarem alguns minutos para brincar no tabuleiro, colabora para a fixação de conceitos. “Esse viés marca muito mais. Fica na memória quando a atividade é interativa e percebi que o jogo marcou bastante. As pessoas se lembram do que viram e com certeza vão levar isso para a vida toda”, avalia Regina.

Dentre as mais de oito mil doenças raras já identificadas e que acometem cerca de 5% da população mundial, a campanha lançada pela APMPS-DR destaca a síndrome de Hunter, ou MPS II, causada pela deficiência de uma das enzimas responsáveis pela quebra dos glicosaminoglicanos; a doença de Fabry, causada pela deficiência ou ausência da enzima alfa-galactosidase A; a doença de Gaucher, decorrente do acúmulo de glicocerebrosídeo nos lisossomos; e o angiodema hereditário, caracterizado por inchaços recorrentes e espontâneos. As doenças raras, como essas, acometem cerca de 6% da população brasileira.

Além de apoiar a ação, a Shire também lançou materiais educativos para marcar a data. “É uma época marcante para a conscientização”, afirma Regina. “É o momento em que as pessoas param para lembrar que essas doenças existem. Assim chamamos a atenção do Governo, da classe médica, da imprensa e, conseqüentemente, da sociedade como um todo.”

Os senadores Romário e Ana Amélia, além da deputada Mara Gabrilli, foram alguns dos nomes da



“É uma época marcante para a conscientização. É o momento em que as pessoas param para lembrar que essas doenças existem”

APMPS-DR participou de debate na Assembleia Legislativa do Estado de São Paulo; ao lado, para Regina Próspero, data e ações colaboram para que a sociedade olhe para os problemas vividos por quem tem uma doença rara

política que colaboraram para aumentar ainda mais a importância da data neste ano. O Congresso Nacional, por iniciativa do Senador Romário e da Deputada Mara Gabrilli, tem organizado o seminário *Viver com uma Doença Rara*, já em sua quarta edição. O evento é uma oportunidade para que a sociedade, organizações não governamentais (ONGs) e o próprio Governo discutam a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Durante o seminário também foi levantada a questão do avanço das pesquisas com células-tronco e protocolos clínicos, voltados justamente para estabelecer critérios de diagnóstico e orientar o tratamento das doenças. O evento foi realizado com o apoio do Senador Romário.

A Ordem dos Advogados do Brasil (OAB) também se envolveu na programação e realizou, em 5 de março, o *Fórum do Dia Mundial das Doenças Raras*, no Rio de Janeiro (RJ). O evento reuniu familiares, pacientes, profissionais de saúde, associações, gestores e juristas para debaterem sobre as doenças, direitos dos pacientes, acessibilidade e políticas públicas necessárias para esse público.



NO MUNDO TODO

O Dia Mundial das Doenças Raras é coordenado pela Organização Europeia de Doenças Raras (Eurordis) e pelas alianças nacionais e organizações de pacientes em cada país. A data é sempre celebrada no último dia de fevereiro.

Segundo a Eurordis, a vontade de ampliar o conhecimento e a conscientização sobre as doenças raras foi o que motivou a criação da data. Embora o principal alvo de campanhas seja o público em geral, determinar um dia para que essas doenças tenham mais atenção também impacta políticos, autoridades públicas, indústria farmacêutica, pesquisadores e profissionais de saúde.

A data foi criada na Europa em 2008, mas desde então se espalhou por todo o mundo, inclusive no Brasil. A Eurordis pretende que a Organização Mundial da Saúde (OMS) reconheça o último dia de fevereiro como sendo o Dia Mundial das Doenças Raras, aumentando ainda mais a conscientização sobre essas doenças ao redor do mundo. Em 2014, para se ter uma ideia, 84 países realizaram eventos relacionados à data. E esse número vem crescendo a cada ano.

COMO SE ENVOLVER DURANTE TODO O ANO

Apesar de o Dia Mundial das Doenças Raras ser comemorado apenas uma vez ao ano, é possível se envolver de maneira ainda mais ampla ao longo de todo o ano. Saiba como:

- **SE VOCÊ É PARTE DE UMA ORGANIZAÇÃO** relacionada a doenças raras, participe dos eventos realizados no Dia Mundial das Doenças Raras e divulgue-os nas redes sociais.
- **SE VOCÊ FOR ORGANIZAR UM EVENTO,** entre em contato com a APMS-DR e com a Eurordis para divulgá-lo. No site www.rarediseaseday.org/send-us-your-event é possível cadastrar futuros eventos.



- **MOSTRE SOLIDARIEDADE** a pacientes e seus familiares. Falar sobre doenças raras entre seus círculos de relacionamento colabora para conscientizar a sociedade como um todo sobre as dificuldades do dia a dia de quem vive com as doenças, além de melhorar as chances de um diagnóstico mais rápido.
- **CONTE A SUA HISTÓRIA.** Se você tem uma doença rara ou conhece alguém que tenha, compartilhe. Quanto mais pessoas souberem sobre essas doenças, mais poderemos avançar em políticas públicas e mais fácil será o acesso de pacientes a médicos preparados.
- **PARTICIPE DAS REDES SOCIAIS** da APMPs-DR (www.facebook.com/apmpsdr) e da campanha *Rare Disease Day* (www.facebook.com/rarediseaseday). Curta as páginas e compartilhe o conteúdo.
- **ORGANIZE EVENTOS EM SUA CIDADE.** Ações simples como caminhadas ou encontros com pacientes e familiares já podem fazer uma grande diferença na cruzada pela conscientização.

Na Austrália, por exemplo, as ações para conscientizar a população foram realizadas durante o período de uma semana: de 22 a 28 de fevereiro, a organização *Rare Voices Australia* promoveu caminhadas, debates, festas e coquetéis para ampliar o conhecimento da sociedade em geral sobre as doenças raras.

O tema da campanha em 2015 foi *Vivendo com uma Doença Rara - Dia a Dia de Mãos Dadas*. Sob o mesmo panorama, as mais de oito mil doenças consideradas raras afetam igualmente pacientes e familiares. O diagnóstico, acesso ao tratamento, ao especialista adequado, aos equipamentos necessários e aos medicamentos que podem tratar a doença ou oferecer maior qualidade de vida aos pacientes são alguns dos desafios enfrentados por quem vive o dia a dia dessas condições. ●

Tabuleiro foi montado no Conjunto Nacional, na Avenida Paulista, para conscientizar público sobre a dificuldade do diagnóstico de doenças raras

© Sérgio Brito / Divulgação



A close-up photograph of a black and white soccer ball hitting the white netting of a goal. The ball is positioned in the center-right of the frame, with the netting creating a grid pattern over it. The background is a blurred green field.

GOL DE PLACA

Portadores de distrofia muscular
de Duchenne alcançam qualidade
de vida com o *Power Soccer*

Por **VINÍCIUS MORAIS**



desenvolvimento de ferramentas de extensão do corpo para suprir necessidades sempre fez parte da história humana. O filósofo con-

temporâneo francês Pierre Lévy escreveu: “O martelo pode dar a ilusão de um prolongamento do braço; a roda, em troca, evidentemente não é um prolongamento da perna, mas sim a virtualização do andar”. Na mitologia grega, Hefesto é conhecido como o deus das máquinas e das ferramentas. Ele tinha limitações físicas, mas foi capaz de construir armas para os deuses, como as sandálias de Hermes, a armadura de Aquiles e a Égide, um escudo usado por Zeus. Acredita-se também que ele tenha forjado uma cadeira de rodas para si.

Assim, a cadeira de rodas como extensão do corpo de portadores de necessidades especiais não precisa ser vista como símbolo de limitação. Essa máquina, ou ferramenta, tem grande potencial de catalisar novas possibilidades para a vida dessas pessoas. Essa é a relação da distrofia muscular de Duchenne (DMD) com o *Power Soccer*, futebol com cadeiras de rodas motorizadas.

O *Power Soccer* é uma modalidade esportiva destinada a pessoas que não podem praticar outros esportes devido a restrições de força e movimento. É o primeiro esporte de competição em equipe projetado e desenvolvido especificamente para usuários de cadeiras de rodas. No grupo de atletas incluem-se portadores de tetraplegia, esclerose múltipla, distrofia muscular, paralisia cerebral, traumatismo craniano, acidente vascular cerebral e lesão medular, entre outras doenças.

A prática da modalidade para os atletas com Duchenne representa uma melhora significativa na autoestima e possibilita uma socialização e inclusão que antes não era possível. São homens, mulheres, jovens e adultos com os mesmos objetivos de melhorar como seres humanos e como atletas.

É visível que a prática do esporte *Power Soccer* proporcionou não só aos atletas, mas a toda a família, uma melhor forma de encarar a vida. O sorriso largo, a alegria estampada no olhar, a garra nas disputas acirradas dos campeonatos substituíram o desânimo, reclusão social e apreensão.

O estudante de jornalismo Bernardo Borges, hoje com 20 anos, descobriu que possuía DMD aos oito anos por diagnóstico feito pela própria mãe, que é médica. Ele também faz parte do time, tendo entrado para a modalidade em 2011 com a indicação da Associação Carioca de Distrofia Muscular (Acadim). Encontrou na modalidade sua realização pessoal, uma motivação para seguir e ânimo para sair com os amigos e frequentar praia, cinema, teatro, boates e restaurantes.

“Antes desse esporte, não havia muito interesse em sair de casa. Após isso, a qualidade de vida dele mudou para melhor. Ele se dedica muito ao *Power Soccer* e hoje é capitão do time, bicampeão brasileiro e já disputou inclusive o Campeonato Mundialito aqui no Brasil, jogando contra os times dos EUA, Austrália, Uruguai, Argentina e Canadá”, conta o pai de Bernardo, José Carlos Borges.

O *Power Soccer* permitiu a Bernardo realizar um sonho de criança: ser jogador de futebol. “Hoje posso dizer que o *Power Soccer* possibilitou que eu enxergasse um novo futuro, repleto de realizações e de esperança para a minha vida, e que eu pudesse



A cadeira de rodas como extensão do corpo de portadores de necessidades especiais não precisa ser vista como símbolo de limitação

me ver, durante os 40 minutos de jogo, livre de minhas limitações e capaz de superar meus limites, assim como um jogador de futebol profissional.”

Ramon Freitas é portador da distrofia muscular de Duchenne e atleta do Clube Novo Ser de Power Soccer. Desde que entrou no Instituto Novo Ser, ele integra o time. “O *Power Soccer* representa a realização de um sonho, o sonho de muitos brasileiros que gostam de praticar algum esporte, mesmo tendo algum tipo de deficiência. Poder praticar um esporte proporciona felicidade e novas amizades para qualquer um, trazendo um sorriso aos nossos rostos”, diz.

Como em outras patologias crônicas, o papel da família é fundamental para o desenvolvimento e qualidade de vida dos portadores. José Carlos Borges

relata a experiência de sua família com o *Power Soccer*: “Essa possibilidade do futebol em cadeira de rodas motorizadas mudou também o astral de todos nós, que participamos dos treinos e dos jogos com muito orgulho de ver o desempenho do Bernardo e de todos os atletas. Quando se tem notícia de uma doença como essa, que leva o indivíduo para a cadeira de rodas, a família sofre muito - entre outras coisas, não tem esperanças em ver o filho jogando futebol, fazendo belos gols e sendo aplaudido pela torcida. Daí o filho se torna atleta, entra para o *Power Soccer* e contradiz tudo aquilo”.

Quando descobriu a modalidade, Rafael Lelis passou por uma grande experiência. “Foi uma surpresa. A partir daquele momento encontrei um esporte para praticar com pessoas nas mesmas condições que a minha. Logo a minha família foi contagiada pela ideia e hoje não perde um jogo sequer”, brinca Lelis, que também é portador de Duchenne.

“O *Power Soccer* representa a realização de um sonho, o sonho de muitos brasileiros que gostam de praticar algum esporte, mesmo tendo algum tipo de deficiência”

**RAMON FREITAS,
PORTADOR DE DMD**



POWERCHAIR FOOTBALL

O *Power Soccer*, conhecido também como *Powerchair Football*, surgiu na França e no Canadá simultaneamente na década de 1970. Em 2006, foi criada a *Fédération Internationale de Powerchair Football Association* (FIPFA), e, em 2007, aconteceu no Japão a primeira Copa do Mundo de Futebol em Cadeira de Rodas. Em 2011, no Brasil, foi criada a Associação Brasileira de Futebol em Cadeira de Rodas.

De acordo com as regras propostas pela FIPFA, as disputas de *Power Soccer* acontecem em uma quadra de basquete com duas equipes de quatro jogadores - três na linha e um no gol. Os times são formados sem distinção de idade, sexo ou tipo de patologia, porém, precisam ser formados pela classificação indicada pela FIPFA. Os jogadores são divididos em dois grupos: PF1 (maior compro-

metimento) e PF2 (comprometimento moderado), e as equipes precisam ser mescladas com essas duas categorias.

As cadeiras motorizadas são adaptadas ao esporte e seguem especificações da federação internacional. Grades funcionam como os pés (*footguards*), para proteger, atacar, defender e fazer gols. A velocidade máxima que as cadeiras motorizadas alcançam é de 10 km/h e não podem ter qualquer tipo de acessório propulsor ou arestas e saliências nas superfícies que possam se enroscar nas cadeiras dos outros jogadores. Se necessário, alguns atletas podem usar equipamentos de proteção para os ombros, peito e apoios de cabeça. A bola mede por volta de 30 centímetros de diâmetro.

DUCHENNE

A distrofia muscular de duchenne (DMD) é um distúrbio genético ligado ao cromossomo X, que afeta principalmente crianças do sexo masculino. É a mais frequente das distrofias na infância, afetando 1 para cada 3.500 meninos nascidos vivos (Organização Mundial de Saúde). Caracteriza-se pela gravíssima degeneração progressiva e irreversível da musculatura esquelética, levando a uma fraqueza muscular generalizada, devido à ausência da proteína distrofina na membrana da célula muscular.

Na infância os afetados apresentam quedas frequentes e dificuldades para correr o que dificulta a prática da paixão nacional, o futebol. Geralmente, na adolescência, os pacientes já estão em cadeiras de rodas. A insuficiência respiratória e as infecções pulmonares são as principais causas de óbito.

O ano de 2014 nos trouxe a grata notícia da aprovação do primeiro medicamento para o tratamento de DMD pela Agência Europeia de Medicina (EMA). Esse tratamento é apenas para pacientes cuja causa da doença é mutação de ponto (nonsense), o que é o caso de 13% dos pacientes de Duchenne. Como a causa da distrofia de Duchenne pode ser por defeitos no código genético como deleção ou duplicação de exons ou a mutação de ponto, é necessário que os portadores realizem exames genéticos MLPA e também o sequenciamento genético. ●



PELO OLHAR

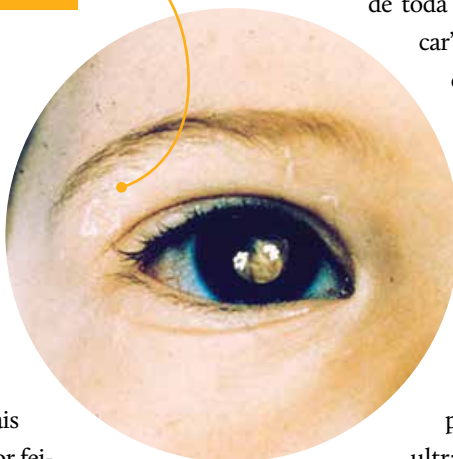
Embora bastante raro, retinoblastoma é o câncer ocular mais comum em crianças

Por **RENATO SANTANA DE JESUS**

Quem conhece o mito de Orfeu e Eurídice ou a narrativa bíblica de Ló sabe: a expressão 'olhar não custa nada' não poderia ser mais enganosa. Os que conhecem histórias reais de quem tem retinoblastoma, uma doença visual extremamente rara e maligna, sabe que, para muitas pessoas, um simples olhar pode custar muito caro.

Tipo de tumor na retina de origem genética, o retinoblastoma é um câncer intraocular com incidência de um caso para cada 20 mil bebês nascidos vivos. Ocorre predominantemente em crianças de até cinco anos - em um ou ambos os olhos - e pode ser classificado em não hereditário (60%) ou hereditário (40%). Nos não hereditários, a mutação genética ocorre espontaneamente, apenas nas células da retina e afeta somente um dos olhos (unilateral). Nos retinoblastomas hereditários, porém, todas as células do corpo carregam a mutação, ambos os olhos são atingidos (bilateral) e o paciente tem uma tendência maior a desenvolver outros tipos de tumores.

Sinal mais comum do retinoblastoma, a leucocoria caracteriza-se como um brilho branco nos olhos ao refletir a luz incidente. Por causa desse efeito, a patologia também é conhecida como 'doença do olho de gato'



De acordo com a oftalmologista e oncologista do Centro Infantil Boldrini, em Campinas (SP), Maristela Palazzi, o retinoblastoma é uma doença potencialmente fatal, mas curável em mais de 95% dos casos se o diagnóstico for feito precocemente. “Quando é identificado na fase inicial, o tumor seguramente estará restrito à retina e consequentemente os efeitos do tratamento e as alterações da visão serão menores. Porém, se identificado em fase mais tardia ou quando já avançou além do globo ocular, ou seja, quando começou a atingir outras partes do corpo, as chances de cura vão se reduzindo”, diz. Contudo, a dificuldade de identificar a doença nos estágios iniciais, quando a criança ainda não tem idade suficiente para se comunicar, pode ainda ser maior por se tratar de um tumor silencioso, que não apresenta sinais ou sintomas no começo.

Os sinais mais comuns da doença são a leucocoria (brilho branco presente em 60% dos casos), estrabismo, dores nos olhos (fase avançada) e perda de visão. Tais sinais muitas vezes só se manifestam porque o tumor já se encontra em estágio avançado, grande o suficiente para ser visto e causar incômodos à criança. “É difícil ela

se queixar para a mãe. Os pais precisam perceber esse branco ou desvio no olho ou o pediatra ter o bom senso de toda vez fazer um exame para identificar”, explica a diretora de oftalmologia oncológica do A.C. Camargo Cancer Center, Martha Chojniak.

O diagnóstico do retinoblastoma é feito a partir do exame de fundo de olho, um procedimento oftalmoscópico simples que mapeia a retina. Todavia, uma vez confirmada a suspeita, outros exames podem ser necessários, como o ultrassom, para medir o tamanho do tumor, e a ressonância nuclear magnética, para avaliar a extensão e localização das lesões.

De acordo com Vital Filho, o tratamento envolve uma equipe multidisciplinar, geralmente composta por oftalmologista, oncologista pediátrico, radiologista, equipe de prótese (nos casos de enucleação) e psicólogo





O tratamento, por sua vez, depende de uma série de elementos: estágio do tumor, se afeta um ou ambos os olhos, quantidade de tumores, idade da criança e danos já causados dentro do olho. Em geral, as terapias mais comuns são a aplicação de laser, de sondas de congelamento, quimioterapia e radioterapia. Em situações mais graves, é preciso fazer a cirurgia de remoção do globo ocular, a chamada enucleação. Nesses casos, é importante que os pais mantenham-se calmos e não passem insegurança para os filhos. “A criança em si, como é muito pequena, administra muito bem a situação. A dificuldade mesmo está nos pais, por serem o referencial de mundo para a criança. Se eles assumem uma postura de naturalidade, é mais fácil para ela. É preciso ter um trabalho psicológico muito intenso com esses pais”, diz Martha.

Mas não é só com os olhos que deve haver preocupação. Um dos grandes perigos do retinoblasto-

Segundo Martha, nos casos hereditários, em média, o diagnóstico é feito na criança até um ano de idade. Nos não hereditários, em até dois anos

ma é sua capacidade de comprometer outras partes do corpo, sobretudo o sistema nervoso central (SNC), tornando-se, nesses casos, fatal em quase a totalidade das vezes. “A prioridade é sempre preservar primeiro a vida, depois o olho e depois a visão. Se você não tratar esse tumor, essa criança pode falecer, porque ele é altamente maligno”, afirma o oncologista oftalmológico da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo e ex-presidente da Sociedade Brasileira de Oncologia em Oftalmologia (SBOO), José Vital Filho.

EXAME OBRIGATÓRIO


Para garantir um diagnóstico precoce de retinoblastoma, a cidade de Campinas aprovou em 2003 a Lei 11.598, que obriga a realização de exame oftalmológico em crianças durante o calendário de vacinas obrigatórias – aos quatro e aos 15 meses de idade. “É necessária uma mudança de cultura médica. O exame de fundo de olho é absolutamente necessário em crianças pequenas, porque elas não falam, e as alterações que podem existir são silenciosas”, avalia Maristela Palazzi.

MEU FILHO TEM. E AGORA?

Se os pais perceberam algum dos sinais na criança, o primeiro passo é levá-la ao oftalmologista para que seja feito o exame de fundo de olho com a pupila dilatada. “Se isso não for feito, os pais devem procurar alguém que faça, porque fazer um exame com uma lanterninha, o chamado teste do olhinho, não basta. A criança tem que ser examinada adequadamente”, diz a médica do Boldrini.

Sandra Simões Bufarah tem 50 anos e é pediatra. Aos seis meses de vida, foi diagnosticada com retinoblastoma, tendo retirado um dos olhos. Em 2006, quando sua filha nasceu, também foi diagnosticada com a doença. A diferença, porém, é que os tratamentos modernos permitiram que a pequena preservasse os dois olhos e a visão. “Foi um diagnóstico complicado. Passei um ano da minha vida só acompanhando o tratamento da minha filha. A cada cinco dias ela fazia uma sessão de quimioterapia. Foi uma fase bastante difícil, mas graças a Deus superada.”

Por causa dessa experiência, Sandra e outros pais cujos filhos realizam tratamento no Boldrini se juntaram para criar uma entidade de apoio a quem sofre com a doença, a Associação Retino Brasil. Pais interessados em buscar informações sobre a doença ou ajuda para tratamento podem ligar no (19) 3787-5006. Vale ressaltar que o grupo, criado neste ano, não tem relação com a Retina Brasil, que tem foco em outras doenças degenerativas da retina. “Queremos apoiar os pais que entram em desespero completo quando ficam sabendo que o filho pode estar perdendo a visão. Nosso objetivo é auxiliar no que for possível”, conta Sandra. ●



*Dra. Maristela Palazzi
em atendimento, realizando
o exame oftalmoscópico
indireto em um bebê*



LIVRE DE BARREIRAS

Exemplos de como a deficiência não deve ser um empecilho para aproveitar viagens e passeios

Por **VINÍCIUS MORAIS**

Em dezembro de 2014, o Museu de Arte Moderna (MAM) de São Paulo (SP) recebeu a *Sencity*, festa onde o público vivenciou diferentes experiências com sons, luzes, gostos e cheiros. Em outro canto do País, em abril deste ano, na capital pernambucana, Recife, aconteceu a segunda edição do *Ver Ouvindo*, festival que pretende aumentar o acesso a filmes de longas e curtas-metragens com o auxílio de traduções para deficientes visuais e auditivos. Em comum, os eventos multissensoriais se propuseram a mostrar o quanto o alcance à cultura e ao turismo, por meio de adaptações, vem se abrindo a todos os tipos de pessoas. Consequentemente, são ótimos exemplos que permitem aos portadores de deficiências usufruir cada vez mais de viagens e passeios.

A concepção de ambientes acessíveis para todos está incluída na ideia do *Desenho Universal de Acessibilidade*, termo utilizado por arquitetos nos anos 1960 para descrever ambientes de total admissão a todos os tipos de pessoas, independentemente do tipo físico ou idade. O trabalho *Accessibility for the Disabled - A Design Manual for a Barrier Free Environment* (Acessibilidade para Pessoas com Mobilidade Condiçãoada - Um Manual de Design para Ambientes Sem Barreiras), do arquiteto Selwyn Goldsmith, foi fundamental para a propagação do conceito. O projeto tinha como público-alvo cadeirantes, pessoas com capacidade redu-

zida de mobilidade em passeio, deficientes auditivos e visuais e amblíopes, e sugeria para os projetos arquitetônicos a construção de rampas nas calçadas, elevadores, locais de descanso e corrimãos, entre outros.

O prédio do MAM de São Paulo passou por uma reforma para promover a acessibilidade nos moldes do desenho universal. Nos *Jardins da Cultura*, um espaço no parque em frente ao MAM, os cadeirantes podem ver esculturas do acervo. “Em cadeira de rodas, ficava difícil andar em cima da grama, então fizemos caminhos ali. Quando há exposição, entramos em contato com os colecionadores e as instituições que emprestaram as obras para aquela exposição e pedimos autorização para que elas possam ser tocadas pelos deficientes visuais. Isso considerando se o toque

SEGUIR ADIANTE

Em 2001, o empresário Ricardo Shimosakai foi baleado quando sofria um sequestro relâmpago. Apesar de ter perdido o movimento das pernas e depender de cadeiras de rodas, ele queria continuar realizando um dos grandes prazeres de sua vida: viajar. Como a necessidade faz o sapo pular, ele desenvolveu conhecimentos sobre os melhores lugares para visitar. Por incentivo dos amigos e percebendo que havia uma grande oportunidade, Shimosakai fundou a empresa Turismo Adaptado e trabalha há 10 anos com agenciamento turístico com foco em acessibilidade. “Comecei a ver essas dificuldades de outra forma. Além do interesse particular em voltar a viajar, passei a ver que outras pessoas precisavam do mesmo apoio. Daí veio a ideia de desenvolver uma forma mais profissional para que cada vez mais pessoas pudessem desfrutar de viagens.”



não interfere na segurança da obra”, explica a coordenadora do educativo do MAM, Dayna Leyton. Ela comenta que normalmente os colecionadores costumam autorizar e ficam muito felizes com a iniciativa.

O MAM pode ser considerado um dos pioneiros na cidade de São Paulo em termos de acessibilidade. Em 1998, nascia o programa *Igual Diferente*, quando o Museu quis saber quais públicos sentiam que ali não era um universo a que pertenciam. “O MAM foi atrás desse público, e assim fizemos uma parceria com uma clínica-escola para surdos. Conhecendo os surdos e as experiências que eles tinham nas exposições e suas dificuldades por não poderem ser recebidos com sua língua própria, nós começamos a formar educadores surdos para que eles pudessem receber esse público”, conta Dayna. A partir disso, frutificaram possibilidades de trabalho e outros museus começaram a contratar esses educadores formados no programa.

Dayna oferece os espaços do Museu para que sejam realmente livres de barreiras, não somente físicas, mas simbólicas e atitudinais, em trabalho permanente para que todos possam frequentar o local com segurança e autonomia. “A acessibilidade é mais do que promover o acesso ao que está instituído. Acessibilidade é também promover o acesso ao que se deseja para essa cidade, para essa vida da forma que está configurada. Essa vida que promove a exclusão para as pessoas”, relata Dayna.

VAMOS VIAJAR?

Outro exemplo de como a acessibilidade é importante está no *Guia Turismo Acessível*, do Ministério do Turismo. O programa existe há dois anos com o intuito de unir todas as iniciativas do Ministério do Turismo e do governo federal em torno da acessibilidade turística e da necessidade de mais informações sobre a questão. Ele começou como um projeto-piloto na cidade de Socorro, no interior do estado de São Paulo.

Com o auxílio de organizações não governamentais (ONGs), foram feitas experiências e investimentos em adaptação para o turismo de aventura, como tirolesa, rapel, boia cross, cavalgada, caminhada, capacitação dos atendentes dos empreendimentos e desenvolvi-

“ Muitas vezes, a pessoa com deficiência tem dificuldade em encontrar um hotel adaptado, com as condições ideais para recebê-la de acordo com seu tipo de limitação ”

WILKEN JOSÉ SOUTO

mento de tecnologia assistida. “Hoje o município de Socorro é reconhecido internacionalmente. É referência em turismo acessível, e a partir dele é que pudemos basear nossos conhecimentos técnicos para aplicar em outros locais do Brasil”, diz o coordenador-geral de Programas de Incentivo a Viagens do Ministério do Turismo, Wilken José Souto.

De acordo com ele, o programa também diagnosticou o perfil do turista com grupos focais nas principais capitais brasileiras a fim de identificar quais eram as dificuldades e constrangimentos que vivenciavam, o que pretendiam e quais destinos escolhiam. O resultado do estudo identificou que o principal problema estava na hora de planejar a viagem. “Muitas vezes, a pessoa com deficiência tem dificuldade em encontrar um hotel adaptado, com as condições ideais para recebê-la de acordo com seu tipo de limitação.” Segundo Souto,

MAM desenvolveu programa para capacitar funcionários para lidar com público com deficiências





geralmente as pessoas buscam informações por telefone e até recebem como resposta que o local é adaptado, “mas quando chegam ao destino ou atrativo turístico, essa não é exatamente a realidade. Às vezes isso nem acontece por má-fé das pessoas, pois não há um conhecimento pleno sobre as normas de acessibilidade, sobre as leis de acessibilidade”.

Em Londres, na Inglaterra, já funciona desde 2003 o guia *Inclusive London* – www.inclusivelondon.com. O site também faz o levantamento de informações sobre acessibilidade nos estabelecimentos da cidade, mas com um diferencial: o próprio interesse dos participantes. “No caso de Londres, é o próprio empreendimento que se declara acessível e informa quais os níveis e itens de acessibilidade e para que tipo de deficiência. É a própria iniciativa privada quem busca essa empresa contratada pelo governo”, diz Wilken.

No entanto, percebeu-se na elaboração do guia brasileiro que não haveria o interesse do empresariado pelas adaptações. “A legislação no País ainda é muito recente, de 2004. Por isso, o conteúdo do guia teria como fonte de informação os próprios turistas. Nossa ideia foi focar o perfil do turista usual, o turista comum, de um consumidor que tem como principal meio de comunicação a internet”, relata Souto. O guia é um site colaborativo que se espelhou nos movimentos das redes sociais, em que o compartilhamento de experiências pessoais tem relevância maior.

O cadastro no site deve ser feito pelo Facebook e o interessado pode avaliar ou cadastrar empreendimentos com comentários e fotos. A pesquisa por locais acessíveis é intuitiva. O usuário tem a opção de escolher por cidade, tipo de empreendimento ou atração (lojas, restaurantes, shoppings, museus, bares, praias) e, por fim, pelo tipo de necessidade. “Quem constrói o guia é o próprio cidadão. E a ideia é que esse guia possa se transformar em um site de referência e busca de informações turísticas para as pessoas com deficiência, familiares e amigos, assim como para os empreendimentos turísticos. É importante que eles tenham a dimensão do que precisam melhorar para atender esse público de quase 45 milhões de pessoas”, diz. ●

Desafios de um garoto com síndrome de Aicardi-Goutières

Ocorreu no Center Shopping de Uberlândia (MG), em 20 de março, o lançamento do livro Quando Conheci Pedrinho, escrito por Fernanda de Oliveira. A obra conta a história real do menino Pedro, de oito anos, e como sua família tem lidado com as limitações provocadas pela síndrome de Aicardi-Goutières, doença rara que afeta o cérebro e limita os movimentos. “Quando nasce um filho, nasce também uma mãe. E quando esse filho se torna diferente, nasce outro tipo de mãe”, afirma Karolina Cordeiro em depoimento no site do projeto Muda do Afeto, que deu origem ao livro.

No evento de lançamento da obra, além de autógrafos da autora, os presentes ganharam um CD do compositor Giordano Pagotti e um encarte com jogo de tabuleiro, atividades e proposta de teatro. A ideia é que a história de Pedro possa ajudar crianças a se entenderem melhor, a partir do contato com o diferente. “Pedrinho não anda e não fala, mas pode mudar o mundo”, diz a sinopse do livro.



Livro conta a história de Pedro e como sua família lida com as limitações impostas pela síndrome de Aicardi-Goutières

DIA ESTADUAL DA MPS

O *Diário Oficial do Estado de São Paulo* publicou, em 21 de março, a Lei 17.728/2015, que institui o Dia Estadual de Conscientização sobre as Mucopolissacaridoses, de autoria da deputada estadual Vanessa Damo (PMDB). O texto estabelece que a data será comemorada anualmente em 15 de maio e foi assinado pelo governador do estado, Geraldo Alckmin, pelo secretário da Saúde, David Everson Uip, e pelo secretário-chefe da Casa Civil, Edson Aparecido dos Santos. No âmbito municipal, o Dia da Mucopolissacaridose foi instituído há cinco anos, por meio da Lei 15.350/2010. De acordo com a presidente da Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS-DR), Regina Próspero, a lei estadual representa um marco. “Parabéns a todos aqueles que direta ou indiretamente lutaram para que o projeto fosse concretizado. Estamos felizes por mais essa conquista!”

CONSCIENTIZAÇÃO NA MÍDIA

Os meses de fevereiro e março foram de grande trabalho para a conscientização das doenças raras. A presidente da APMPS-DR, Regina Próspero, concedeu entrevistas ao programa *Gente que Fala*, da Rádio Trianon em São Paulo, e para a *TV Câmara*. Também na grande mídia, a atriz Bianca Rinaldi falou sobre doenças raras na revista *Caras* e sobre sua participação na campanha *A doença pode ser rara, o diagnóstico não*, realizada no Conjunto Nacional da Av. Paulista, também em São Paulo.

“Ações como estas são importantes para diminuir o preconceito que os portadores de doenças raras sofrem. Além disso, precisamos cobrar das autoridades mais atenção a estas pessoas que precisam e merecem um tratamento digno”, afirmou a atriz.

Na *Rede TV News* e no *Jornal da Band*, portadores de coagulopatias e seus familiares participaram de reportagens falando sobre o dia Mundial das Doenças Raras.

Nas mídias sócias da APMPS, Facebook e Instagram, o trabalho de conscientização foi realizado com postagens diárias sobre doenças raras, como as Síndromes de Fabry, Hurler e de Cornélia de Lange. As hashtags *#rarediseaseday*, *#grandeJogadaVida* e *#eulutopelaVida* colaboraram ainda para um maior engajamento de usuários.



Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto recebe evento

Congresso de Genética Médica discute doenças raras

De 3 a 6 de junho, acontece o XXVII Congresso Brasileiro de Genética Médica, promovido pela Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM). O evento será realizado em Ribeirão Preto (SP). Dentre outros objetivos, o encontro buscará promover a atualização e a troca contínua de experiências e conhecimentos.

“A defesa desse programa de residência junto aos órgãos de regulamentação foi um dos pilares da construção da SBGM. Portanto, a realização desse congresso em Ribeirão Preto é um fato altamente gratificante”, diz o presidente do Congresso, Victor Evangelista de Faria Ferraz, que atua no Departamento de Genética da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo. Após a cerimônia de abertura, o pesquisador americano Kenneth Lyons Jones dará uma palestra sobre os 40 anos da definição da síndrome do alcoolismo fetal. Já no último dia, ocorrerão diversas apresentações sobre doenças raras, como uma discussão sobre o primeiro ano da Política Nacional e a importância do Censo Nacional de Isolados (Ceniso).



Projeto tramita na Comissão de Assuntos Econômicos do Senado Federal

Projeto facilita importação de medicamentos para doenças raras

Os chamados medicamentos órfãos, que se destinam ao tratamento de doenças raras e são produzidos no exterior, podem receber tratamento legal para ter seu registro facilitado nos órgãos sanitários do Brasil e agilizados os processos de importação. Projeto com essa finalidade (PLS 31/2015), do senador Alvaro Dias (PSDB-PR), já está tramitando na Comissão de Assuntos Econômicos (CAE) do Senado Federal. As informações são da Agência Senado. O projeto define exceções à regra atual que veda a importação de medicamentos, drogas e insumos farmacêuticos sem prévia autorização do Ministério da Saúde, para favorecer a importação desses fármacos diretamente por pessoas físicas, em quantidade adequada para uso individual. Já o procedimento de autorização para a importação de medicamento órfão por empresa importadora deverá seguir rito simplificado, a ser definido em regulamentação do Governo. O objetivo é estabelecer que no registro de medicamento órfão devem ser obrigatoriamente adotados procedimentos ágeis e desburocratizados.

FIOCRUZ DESTACA SITUAÇÃO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

A edição de fevereiro da *Radis*, revista da Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), uma das principais instituições de ciência e tecnologia em saúde da América Latina, trouxe como reportagem de capa o contexto atual das doenças raras no Brasil. Na matéria, assinada por Bruno Dominguez, é tratada a mudança corrente nas políticas públicas de vários países, em especial do Brasil, que cada vez mais se preocupam com problemas de saúde que afetam grupos minoritários.

Para enfatizar as dificuldades enfrentadas por quem tem doença rara no País, a matéria cita um dado alarmante: esses pacientes chegam a consultar até 10 médicos para obter um diagnóstico. O fato mostra como é difícil a rotina de tais indivíduos.

A reportagem traz ao final uma lista de associações de apoio a pacientes com doenças raras, entre elas a Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS-DR). A

edição 149 da *Radis*, assim como todas as outras, pode ser lida gratuitamente no site da Fiocruz.





MUITOS SOMOS RAROS

A Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS-DR) e a Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM) lançaram em 2014 a iniciativa *Muitos Somos Raros*, um site que tem como objetivo reunir e disseminar informações confiáveis sobre doenças raras, ampliando o acesso de pacientes, familiares, médicos e toda a população ao conhecimento.

A campanha já recebeu o apoio aberto de personalidades como o tetracampeão de futebol e senador fluminense Romário, as atrizes Cláudia Rodrigues e Bianca Rinaldi e a cantora Luciana Mello. “As doenças raras exigem um tratamento contínuo e multidisciplinar. Por isso, requerem um sistema de atendimento de qualidade para diagnosticá-las. Como essa estrutura não existe, o diagnóstico é demorado, pode levar até 10 anos. É por isso que a campanha foi criada. Junte-se a nós”, diz Luciana em um vídeo promocional da *Muitos Somos Raros*. Para ler informações sobre várias doenças raras, conhecer entidades de apoio a pacientes, descobrir histórias de pessoas que convivem com essas deficiências e entrar em contato com os responsáveis pela iniciativa, basta acessar www.muitosomoseraros.com.br.



Richard Glatzer (esq.) tinha esclerose lateral amiotrófica (ELA)

DIRETOR DE PARA SEMPRE ALICE MORRE EM FUNÇÃO DA ELA

Richard Glatzer, um dos diretores do filme Para Sempre Alice (2014), morreu em 10 de março em decorrência da esclerose lateral amiotrófica (ELA). Glatzer dirigiu o título ao lado do marido, Wash Westmoreland, que desabafou no Twitter sobre a perda do grande amor: “Estou devastado. Richard era minha alma gêmea, meu colaborador, minha vida. Um verdadeiro artista e um homem brilhante”. O filme, elogiado pela crítica, rendeu no início do ano o Oscar® de melhor atriz a Julianne Moore, que interpretou uma professora de linguística em sua batalha para

lidar com a descoberta e os efeitos do mal de Alzheimer. Recentemente, um estudo americano descobriu o TBK1, gene associado à ELA e responsável por importantes processos celulares relativos à doença. Com a descoberta, cientistas esperam chegar mais próximos à cura da desordem neurológica. “Quanto mais dessas mutações identificarmos, melhor poderemos decifrar e influenciar as vias que levam à doença”, disse o diretor do Instituto de Medicina Genômica do Centro Médico da Universidade de Columbia (EUA), David B. Goldstein.

PORTUGAL ELABORA ESTRATÉGIA PARA DOENÇAS RARAS COM METAS ATÉ 2020

Foi publicada no *Diário da República* de Portugal, em 27 de fevereiro, a *Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020*, dos Ministérios da Saúde, da Educação e Ciência e da Solidariedade, Emprego e Segurança Social. O objetivo da nova estratégia é melhor aproveitar os recursos médicos, sociais, científicos e tecnológicos, tendo como missão desenvolver e aperfeiçoar a coordenação dos cuidados, o acesso ao diagnóstico precoce, o acesso ao tratamento, a informação clínica e epidemiológica, a investigação e a inclusão social e cidadania.



UNIVERSIDADE RECORRE AO CROWDFUNDING PARA FINANCIAR EQUIPAMENTO DE GENÉTICA

O Laboratório de Bioquímica Genética (LBG) do Centro de Neurociências e Biologia Celular da Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, em Portugal, abriu sua campanha colaborativa para arrecadar dinheiro para a compra de um aparelho usado na avaliação de material genético. A meta de arrecadação era de dois mil euros, tendo amealhado um total de € 2.679. A iniciativa foi motivada por reduções no orçamento do LBG. O *crowdfunding* é um fenômeno relativamente recente que busca em terceiros a ajuda para lançar produtos e protótipos.

História de pai emociona internautas

Em sua edição de 19 de março, o jornal *Folha de S. Paulo* publicou o relato de *Aparecido Covo Valério*, técnico em plásticos que tem uma filha com síndrome de *Werdnig-Hoffmann*, doença rara que afeta a capacidade motora, causando severa debilidade.

O depoimento de Valério foi compartilhado dezenas de milhares de vezes nas redes sociais, mobilizando e alertando as pessoas em relação à doença, também conhecida como *atrofia muscular espinhal*.

No texto, o homem de 57 anos conta que, por ter priorizado o tratamento da filha Bianca, tem tido problemas para pagar o financiamento de sua casa, correndo o risco agora de ser despejado do imóvel onde vive.

“Certa vez, tentei me entubar porque queria sentir o sofrimento dela. Enfiei os canos com força no nariz para ver até onde aguentaria, mas chorei de tanta dor e desisti. Estou há dois anos desempregado. Deixei de pagar o plano de saúde em outubro de 2013, mas depois resolvi priorizar a saúde da Bianca e passei a atrasar o financiamento da casa”, revelou.

Informações de como ajudar Valério podem ser encontradas na campanha do Facebook criada por ele, no endereço da reportagem original da *Folha*: <http://folha.com/no1604933>.

VOCÊ SABIA?

Existem mais de
**8 MIL TIPOS DE DOENÇAS
RARAS** no mundo.

São aproximadamente
13 MILHÕES DE PESSOAS
com algum tipo de enfermidade
rara apenas no Brasil.



Apoie esta causa e conheça mais sobre o trabalho realizado pela Associação Paulista de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS-DR).

Contate-nos:

Rua Palombi Vitalina, 37. Guarulhos - SP.
(11) 2414.3060 | apmps@apmps.org.br



out brazil

Um jeito único de cuidar do que é raro

VANESSA,
DOENÇA DE POMPE

Presente no Brasil há 17 anos, a Genzyme é pioneira em desenvolver e disponibilizar terapias transformadoras para pacientes com doenças raras e debilitantes.

Nossa pesquisa e desenvolvimento estão direcionados à disponibilização de terapias inovadoras para pacientes com pouca ou nenhuma opção de tratamento.

Também estamos comprometidos com uma cidadania corporativa responsável, por meio de nossos projetos de responsabilidade social, ambiental e cultural.

Como uma empresa Sanofi, a Genzyme se beneficia do alcance e dos recursos de uma das maiores empresas de produtos farmacêuticos do mundo, compartilhando o compromisso de melhorar a vida dos pacientes.

Abril/2015

MBRCON000017

0800 77 123 73
www.genzyme.com.br

genzyme
A SANOFI COMPANY