

# VIDAS RARAS



05  
abr-jun  
2015

• UMA PUBLICAÇÃO DA ASSOCIAÇÃO PAULISTA DE MUCOPOLISSACARIDOSES E DOENÇAS RARAS •

ISSN 2359-6104

## PALAVRAS

O Senador Moka e  
seu envolvimento com  
a causa dos pacientes  
com doenças raras

## EM FRENTE

Pessoa com AEH supera  
dificuldades e funda entidade  
para disseminar informação

# PRATELEIRAS VAZIAS

Associações de pacientes com  
doenças raras denunciam problema  
de desabastecimento de  
medicamentos e relatam os  
prejuízos da descontinuação do  
tratamento para a saúde



# 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**<sup>®</sup>  
G R O U P

- 04.** EDITORIAL
- 06.** ESPECIAL  
Exposição *Eu Luto pela Vida* e suas demonstrações de superação
- 08.** DROPS / SOCIAIS  
Doenças raras (DRs) nas redes sociais
- 10.** PALAVRAS  
Senador Moka fala sobre política e a assistência aos pacientes com DRs
- 20.** CONHEÇA  
Saiba o que é a hipertensão arterial pulmonar idiopática
- 24.** EM FRENTE  
Raquel Martins fala sobre o angioedema hereditário (AEH) e sua história de vida
- 28.** VARIEDADES  
Você sabe o que é um *flash mob*?
- 30.** NOTAS  
Notícias institucionais, ações e eventos



## IMPOSSÍVEL? PARA QUEM?

*Quem conhece a história da APMPS-DR sabe como é antiga a nossa luta pelos direitos dos pacientes com doenças raras. E, desde a fundação da nossa entidade, muita coisa mudou. Brigamos por uma posição dentro do Governo e conseguimos entrar no Ministério da Saúde como membro consultivo do GT voltado para doenças raras. Conseguimos até o apoio do Papa, mas ainda assim não era o bastante. Nossa luta segue forte e temos um longo caminho pela frente.*

*Uma das pedras nesse percurso é tema desta edição da Vidas Raras, que faz uma denúncia sobre a crítica situação enfrentada por pacientes em busca de medicamentos. Embora tenham assegurado o acesso ao tratamento, pacientes de todo o País têm encontrado prateleiras vazias e precisado recorrer à Justiça para terem seus direitos concedidos. Nessa espera, a interrupção no tratamento traz danos irreversíveis à saúde e ao bem-estar.*

*Além da reportagem de capa, esta edição traz uma entrevista com o senador Moka, ex-presidente da Comissão de Assuntos Sociais do Senado e relator de um projeto de lei que obriga planos de saúde a custearem o tratamento de pessoas com doenças raras.*

*E se ainda assim faltar inspiração, a fundadora da Associação Brasileira de Portadores de Angioedema Hereditário (Abranghe), Raquel Martins, traz um depoimento motivador sobre sua luta contra a desinformação a respeito do diagnóstico e tratamento de sua doença.*

*Desejo a todos inspiração e uma ótima leitura!*

**REGINA PRÓSPERO**  
Presidente da APMPS-DR



**VIDAS RARAS** é uma publicação trimestral produzida pela RS Press para a Associação Paulista de Mucopolissacarídeos 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. [www.apmps.org.br](http://www.apmps.org.br)

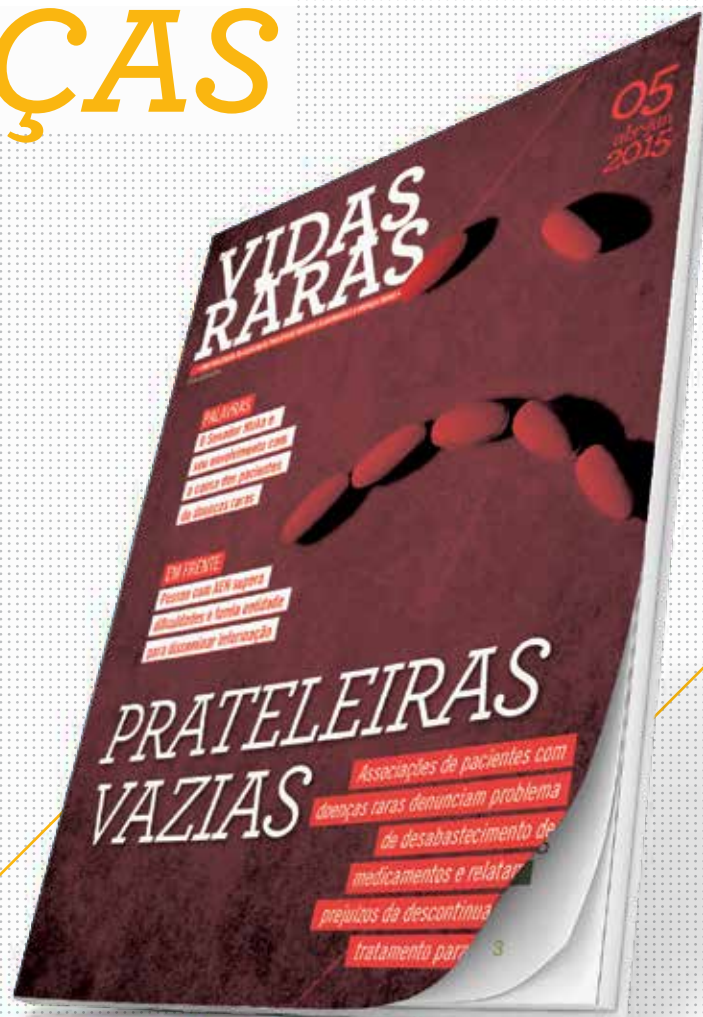
**JORNALISTA RESPONSÁVEL:** Roberto Souza (MTB: 11.408) **EDITOR:** Rodrigo Moraes **REPORTAGEM:** Daniella Pina, Lais Cattassini e Vinícius Moraes **REVISÃO:** Paulo Furstenau **PROJETO EDITORIAL:** Rodrigo Moraes **PROJETO GRÁFICO:** Luiz Fernando Almeida **FOTO DE CAPA:** Shutterstock **DIAGRAMAÇÃO:** Leonardo Fial, Luiz Fernando Almeida e Willian Fernandes **COMERCIAL:** Caroline Frigene  
Rua Cayowaá, 228, Perdizes, São Paulo - SP | (11) 3875.6296 | [www.rspress.com.br](http://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  
nosso Departamento  
Comercial pelo email  
[comercial@rspress.com.br](mailto:comercial@rspress.com.br)  
ou telefone (11) 3875.6296*



**VIDAS  
RARAS**

 **rspress**  
editora



[www.apmps.org.br](http://www.apmps.org.br)

## EU LUTO P

Falar sobre a problemática sem macular a beleza do ser, ressaltando que uma imagem vale mais que mil palavras. Esse é o objetivo da exposição itinerante *Eu Luto pela Vida*, realizada pela Associação Paulista de Mucopolissacarídeos e Doenças Raras (APMPS-DR), que mostra ao grande público painéis com fotografias de pessoas com doenças raras e suas histórias.

Um dos primeiros desafios a serem transpassados pelos pacientes com doenças raras é a falta de informação. Embora muitas dessas patologias possam ser diagnosticadas em idade neonatal, isso muitas vezes não ocorre e as dificuldades só aumentam no decorrer da vida: várias idas e vindas a consultórios e ambulatórios, internações e dificuldades com estudos, trabalho e em ter uma vida normal com qualidade e alegria.

Assim, o intuito da exposição é levar ao conhecimento das pessoas que a vida das pessoas com doenças raras vai muito mais além dos problemas de saúde. E a forma mais objetiva e clara de mostrar esse universo é pela imagem. Além disso, atrás das fotos

Exposição itinerante conta a história de superação de pessoas com doenças raras

Por **VINÍCIUS MORAIS**

das pessoas estão escritas suas histórias, de próprio punho.

A exposição pretende passar pelas principais capitais brasileiras e da América Latina. Em fevereiro deste ano, como parte da divulgação da Semana Nacional das Doenças Raras, ela esteve em Brasília (DF), no Congresso Nacional, voltando à capital do País nos meses de maio e junho. Na cidade de São Paulo, em março, *Eu Luto pela Vida* esteve em um dos pontos mais movimentados da cidade, a Estação da Luz.

O impacto que as imagens causam chama o espectador a admirá-las e conhecê-las. As fotos trazem uma relação de reconhecimento. Pessoas que sofrem há anos com sintomas relacionados a uma doença, pais que fazem frequentemente sua via-crúcis em consultórios médicos e ambulatórios para descobrir o porquê do sofrimento do filho, um amigo que tenta ajudar: todos eles podem encontrar uma direção ao ver a exposição *Eu Luto pela Vida*. ●



# ELA VIDA

© Shutterstock

## \* DROPS

**“Minha vida é uma entrega a ele. Meu menino é uma dádiva para mim. Se Deus me deu frio, me dará também o cobertor, fui apenas uma escolhida para ter uma benção de ter um presente como meu filho”**

**Ana Paula Bueno**, mãe de João Vitor Campagnolo, que tem síndrome de Hunter, em entrevista ao G1

**“REALIZAR O TESTE DO PEZINHO É UM GESTO DE AMOR PELO FILHO. POR ISSO, NENHUMA MÃE DEVE DEIXAR DE LEVAR SUA CRIANÇA PARA FAZÊ-LO. POR MEIO DO EXAME, SERÁ POSSÍVEL VERIFICAR SE A CRIANÇA É PORTADORA DE ANEMIA FALCIFORME, HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO, FENILCETONÚRIA, FIBROSE CÍSTICA, HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA OU DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE”**

**Sirmaní Torres**, médica pediatra da Secretaria de Estado da Saúde de Alagoas em entrevista ao site Aqui Acontece

**“O MS TEM O OBJETIVO DE LANÇAR, ATÉ 2018, 47 PCDTs PARA REDUZIR A MORTALIDADE E MELHORAR A QUALIDADE DE VIDA DE PACIENTES E FAMILIARES COM A INCORPORAÇÃO DE NOVAS TECNOLOGIAS NO SUS. ACOMPANHAREI, JUNTO DAS ASSOCIAÇÕES, A EFETIVAÇÃO DOS ATENDIMENTOS”**

**Deputada Mara Gabrielli**, em sua página no Facebook

**doenças raras nas redes sociais:**



“Estive com a deputada Mara Gabrielli (PSDB-SP) aderindo à Frente Parlamentar de Doenças Raras. A deputada Mara Gabrielli há muitos anos vem defendendo a instauração de políticas públicas efetivas para o tratamento e melhores condições de vida para os portadores dessas doenças. Esta é uma temática que venho debatendo nos últimos anos, enquanto vice-governador. Acompanhei de perto a luta do amigo @thepatriciao, um dos maiores defensores desta bandeira, por uma maior atenção dos governos e da sociedade para o tratamento destas doenças”  
Deputado Federal Rômulo Gouveia em seu perfil no Instagram



Ajude a incluir a Síndrome de Charcot-Marie-Tooth na Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras.

**@LexVentura**

Projeto que institui a Política Nacional de Doenças Raras no âmbito do SUS foi aprovado na CAS.

**@senadorlobao**



# 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](https://facebook.com/apmpsdr)

[www.apmps.org.br](http://www.apmps.org.br)

**VIDAS  
RARAS**





# O PAÍS PRECISA CRIAR CENTROS DE REFERÊNCIA DE DOENÇAS RARAS

Ex-presidente da Comissão de Assuntos Sociais do Senado, Moka fala sobre doenças raras e assistência a esses pacientes dentro do desenvolvimento político do País

Por **LAIS CATTASSINI**

**O** interesse e o cuidado dos políticos com os cidadãos deveria ser o mesmo dos médicos com seus pacientes. O senador Moka, do PMDB de Mato Grosso do Sul, segue essa filosofia ao se comprometer com a melhoria da saúde pública e o acesso de pessoas com doenças raras ao diagnóstico rápido e tratamento adequado.

Formado em medicina pela Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS), Moka se tornou professor de cursinho pouco antes de entrar para a política. Sua carreira no Legislativo começou no cargo de vereador em Campo Grande. Depois disso, se elegeu deputado estadual e deputado federal.

No Senado, o médico integra a Comissão de Assuntos Sociais (CAS), que trata de assuntos relacionados à saúde e integração social do cidadão. Ao lado do senador Vicentinho Alves, do PR de Tocantins, Moka é relator de um projeto de lei que obriga planos de saúde a custearem o tratamento de pessoas com doenças raras.

Em entrevista à *Vidas Raras*, o senador fala sobre seu envolvimento com a causa das pessoas com doenças raras, como a política tem mudado para acomodar essas pessoas no sistema de saúde e quais desafios ainda devem ser enfrentados tanto por pacientes quanto para o desenvolvimento de políticas públicas.

## **Quando e por que o senhor se interessou pela causa das pessoas com doenças raras?**

Na verdade, começou ainda no curso de medicina da UFMS, onde me formei. Sempre tive curiosidade em acompanhar, estudar e ler muito sobre doenças raras. É uma preocupação que eu trouxe especialmente para o Senado, onde há espaço para discutir esses assuntos com grande profundidade.

## **O senhor conhece alguma pessoa com doença rara?**

Alguns membros da minha família, como tios e primos, têm Huntington, doença hereditária que provoca



a degeneração progressiva de células nervosas do cérebro. Vejo o sofrimento desses meus parentes por quem tenho lutado muito também. Há pelo menos oito mil doenças raras catalogadas.

**Como o senhor avalia o panorama dessas condições no Brasil? São doenças diagnosticadas e tratadas corretamente?**

Evidentemente que, por sua especificidade, as doenças raras são de difícil diagnóstico e tratamento. Só no Brasil, estima-se que 15 milhões de pessoas tenham alguma doença pouco conhecida,

como fibrose cística, esclerose lateral amiotrófica, hipertensão pulmonar ou espondilite anquilosante, entre outras. Quando presidi a Comissão de Assuntos Sociais do Senado, em 2013 e 2014, coloquei essas questões para serem debatidas pelos integrantes do colegiado. Desses debates, saíram conclusões de que o País precisa criar centros de referência de doenças raras e melhorar a preparação dos quadros técnicos das unidades de saúde para acolher esses pacientes, além de aumentar o repasse de recursos para pesquisa e garantir o acesso a medicamentos.

*Senador Moka faz parte da Comissão de Assuntos Sociais*

**Isso mudou desde que o senhor entrou para a política? Como era antes e o que mudou?**

Entrei para a política em 1981, portanto há 34 anos. As coisas têm ocorrido de modo natural. Trinta anos atrás, a situação era bem pior. Hoje, felizmente, há intercâmbio da classe médica brasileira com as do exterior e isso facilita o conhecimento das doenças raras.

Nos últimos anos, houve avanços como a criação, em 2014, da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras do Sistema Único de Saúde (SUS). Mas as diretrizes ainda não estão sendo praticadas, como a atenção integral à saúde das pessoas com doenças raras na rede pública, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades e qualificação, entre outros pontos, como prevê a Portaria que as criou.

### **Em sua avaliação, quais são os desafios ainda enfrentados pelos pacientes?**

São vários obstáculos: diagnóstico difícil; desconhecimento das redes de saúde sobre determinados sintomas para ter conhecimento da doença; acesso a medicamentos, em geral de alto custo.

### **É possível tornar o sistema de saúde pública mais eficiente para acomodar essas pessoas? Como?**

A rede de saúde pública é carente em vários pontos, principalmente pela falta de estrutura das unidades. O problema afeta a saúde de modo geral em função do financiamento precário do setor. Se afeta o doente de problemas comuns, imagine aqueles que sofrem de doenças raras e graves! Para melhorar essas condições, é preciso criar,

“  
A rede de  
saúde pública  
é carente em  
vários pontos.  
Se afeta o  
doente de  
problemas  
comuns,  
imagine  
aqueles que  
sofrem de  
doenças raras  
e graves

como já disse anteriormente, centros de referência de doenças raras e aumentar os repasses para pesquisa e compra de medicamentos.

### **Uma questão urgente para muitos é o acesso a medicamentos de alto custo. Por que ainda é difícil garantir que essas pessoas recebam os medicamentos?**

Justamente pelas razões que já expus aqui, como falta de pesquisa sobre doenças raras e recursos financeiros insuficientes, além de certa burocracia da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) para liberar medicamentos.

### **Como senador, o que é possível fazer para melhorar o acesso ao tratamento de doenças raras?**

Em maio deste ano, a Comissão de Assuntos Sociais do Senado debateu justamente essa questão. A meu ver, o principal problema está na burocracia da Anvisa para aprovar os medicamentos que tratam determinadas doenças. Sou relator de um projeto de lei do senador Vicentinho Alves (PR-TO) que obriga os planos de saúde a custearem o tratamento a pessoas com malformação congênita ou doenças raras. Meu relatório está pronto para ser votado na CAS. Se virar lei, ajudará muito os doentes.

### **Fale um pouco sobre suas ações e projetos com relação a essas doenças e outras questões de saúde pública, como a atuação na CAS.**

Desde que cheguei ao Senado, tive como prioridade atuar na questão social, especialmente na área de saúde. E tenho conseguido cumprir parte desse objetivo, tanto que a maioria dos projetos que apresentei diz respeito a essas áreas. A Comissão de Assuntos Sociais é uma das mais importantes do Senado. O fato de tê-la presidido me deixou muito feliz, além de ter melhorado meus conhecimentos em relação a muitas questões na área social. ●

CA  
PA



# PRATELEIRAS VAZIAS

Desabastecimento de medicamentos acarreta danos irreversíveis ao tratamento e à qualidade de vida de pacientes com doenças raras

O cotidiano de uma pessoa que convive com uma doença rara é repleto de dificuldades, que vão desde as limitações características de sua patologia até o preconceito enfrentado em situações do dia a dia. Mas tudo isso se torna pequeno diante da principal batalha desse paciente: a luta pela vida.

Altamente complexo, o tratamento das enfermidades raras compreende o uso contínuo de medicamentos de alto custo, que nem sempre podem ser pagos pelos pacientes. Embora a responsabilidade de fornecimento seja governamental, muitas vezes é preciso recorrer à Justiça para garantir o cumprimento desses direitos, situação que agrava o quadro clínico dos pacientes, podendo levá-los a óbito.

Para cerca de 20% dos pacientes com doenças raras, os medicamentos são distribuídos pelas Secretarias de Estado da Saúde. De acordo com a presiden-

Por **DANIELLA PINA E LAIS CATTASSINI**

te da Associação Paulista de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS-DR), Regina Próspero, em São Paulo os pacientes recebem os lotes a cada quatro semanas. “Não é uma vez por mês porque alguns meses têm cinco semanas. Conseguimos que os medicamentos fossem distribuídos com essa periodicidade para que o paciente não perdesse, em sete meses do ano, uma semana de tratamento por mês”, explica.

Segundo Regina, a diminuição da verba repassada às Secretarias de Saúde pelo Ministério da Saúde tem prejudicado o abastecimento de medicamentos e interrompido o tratamento de muitos pacientes. “Existem patologias que estão sem remédios há três ou quatro meses”, afirma.

*Mariana estima que 12 mil  
pessoas com hemofilia estejam sendo  
prejudicadas pelo reabastecimento.*

*Entre eles seu filho, Fábio*

## O tratamento para muitas doenças raras só é conquistado por meio de um processo de judicialização, que consiste em ações para exigir que o Governo garanta o acesso aos medicamentos

A interrupção do tratamento, mesmo que por apenas uma semana, pode trazer graves consequências a pacientes com doenças raras. “A frequência do tratamento é importante para manter o organismo funcionando do modo mais adequado possível. Sem o tratamento, a doença volta a agir. Se for uma doença de depósito, as substâncias nocivas ao organismo voltam a se acumular e a doença volta a progredir”, explica a médica geneticista Dafne Horovitz. Segundo ela, dependendo da doença os pacientes precisam receber medicamentos diariamente ou semanalmente.

Vice-presidente da Associação Brasileira dos Doentes de Wilson, Lúcio Mazza lamenta as dificuldades de acesso à trientina, um dos principais medicamentos utilizados no tratamento da doença de Wilson. Produzida apenas no Canadá, Estados Unidos e Reino Unido, a droga está em falta no estado de São Paulo desde outubro do ano passado. Nas demais



localidades brasileiras, ela só é fornecida por meio de decisão judicial.

Para muitas doenças raras, assim como a doença de Wilson, o tratamento só é conquistado graças ao processo de judicialização, em que os pacientes entram na Justiça exigindo que o Governo garanta o acesso ao tratamento. “A judicialização é uma maneira democrática que os cidadãos têm de lutar e conseguir o cumprimento de seus direitos. Entretanto, infelizmente ganhar uma ação não significa acesso imediato e regular aos medicamentos. Vários problemas continuam acontecendo, mesmo com medicamentos judicializados”, revela a geneticista Ida Schwartz.

Na opinião de Mazza, o desabastecimento é reflexo da falta de interesse público: “Em 2011, foi sancionada uma lei que determina que nenhum medicamento pode ser fornecido pelo SUS sem o registro da Anvisa. A trientina é um deles, embora tenha sido reconhecida pelo Ministério da Saúde como uma droga eficiente no tratamento da doença de Wilson”. “Se um hospital compra a trientina, não pode pedir reembolso ao SUS, mas isso não significa que ele não possa custear o medicamento com recursos próprios”, explica. “Ancorados por essa lei, os governos estaduais tentam se isentar da responsabilidade de fornecimento, obrigando os pacientes a recorrerem a ações judiciais para garantir seus direitos.”

Resultado do acúmulo de cobre no organismo, a doença de Wilson precisa ser tratada diariamente, sob o risco de causar uma hepatite fulminante ou uma cirrose fatal, caso o elemento não seja eliminado do fígado. A interrupção do tratamento pode trazer danos irreversíveis e levar o paciente à morte.

Mazza faz um apelo para a necessidade de a União investir na produção de medicamentos para o tratamento de doenças raras no País. “Temos batalhado para fazer com que o Governo fabrique esses remédios. Isso é possível, mas falta vontade pública. Temos o Instituto Butantã, a Fiocruz... - o Governo pode fazer um convênio com laboratórios para subvencionar a produção”, sugere.



*Regina Próspero, Presidente APMPS-DR lamenta: “Existem patologias que estão sem remédios há três ou quatro meses”*

A interrupção do tratamento de doenças raras pode fazê-las evoluir rapidamente, trazendo danos irreversíveis à saúde e ao bem-estar dos pacientes colocando-os, conseqüentemente, em risco de morte precoce

De acordo com a presidente da Federação Brasileira de Hemofilia (FBH), Mariana Battazza Freire, há cerca de seis meses a entidade tem recebido reclamações de pacientes e profissionais de hemocentros sobre a diminuição na distribuição dos fatores de coagulação em vários estados do País. A dimensão do problema é assustadora: a FBH estima que 12 mil pessoas com hemofilia A e B estejam sendo prejudicadas.

Diferentemente da doença de Wilson, a responsabilidade da aquisição e distribuição dos fatores de coagulação e medicamentos para o tratamento da hemofilia é do governo federal. Mariana lembra que houve um período de grande melhoria no tratamento da doença, entre os anos de 2011 e 2014, mas lamenta o retrocesso da questão. “Os pacientes encontram-se inseguros e amedrontados com a possibilidade de descontinuarem o tratamento preventivo e domiciliar”, conta Mariana.

A descontinuidade da terapia promove lesões articulares e musculares irreversíveis, que levam à deficiência física e invalidez, além de prejudicar os estudos, o trabalho, a dinâmica familiar e emocional do paciente. “A falta do tratamento preventivo leva, inevitavelmente, à deficiência física. E, em casos de hemorragias graves, a interrupção pode causar a morte”, alerta.

Entre os pacientes de fibrose cística, existem ainda mais dificuldades. “No Rio de Janeiro, a situação está caótica”, garante o presidente da Associação Brasileira de Assistência à Mucoviscidose (Abram), Sérgio Sampaio. Dos 16 remédios considerados importantes, 10 estão em falta no estado.



Em entrevista ao jornal O Globo, o presidente da Associação Carioca de Assistência à Mucoviscidose (ACAMRJ), Cristiano Silveira, reclama do problema: “É triste ver crianças e jovens morrendo por uma doença tratável. Por conta da precariedade no diagnóstico e tratamento no Brasil, muitos pacientes não chegam à vida adulta”.

O presidente da representante nacional conta que a situação no Rio de Janeiro é tão crítica que a Abram entrou com uma execução para obrigar o estado a fornecer os remédios. No caso da fibrose cística, que tem duas medicações protocoladas na portaria de medicamentos excepcionais do governo federal, 80% do tratamento é pago pela União e 20% é responsabilidade do estado.

Assim como outras doenças raras, a patologia pode evoluir rapidamente, fazendo com que muitos pacientes percam suas funções pulmonares e cheguem a óbito. “É muito difícil recuperar o que foi perdido quando se interrompe o tratamento”, diz Sampaio.

Reverter o que é causado pela falta de medicamentos é complicado tanto em relação à saúde do paciente quanto a questões judiciais. “O paciente sozinho não tem força para resolver a situação. Aconselhamos que ele entre em contato com um advogado e peça para interferir, já que a ordem judicial não foi cumprida. Paralelamente, a associação de pacientes trabalha diariamente com as Secretarias de Saúde para tentar resolver esse problema”, explica a presidente da APMPS-DR.

O presidente da Abram recomenda que os pacientes prejudicados recorram também à imprensa, procurem as Secretarias de Saúde e acionem judicialmente o Governo para o cumprimento de seus direitos. “Não ficaremos quietos. Vamos até a última instância para garantir que esses pacientes não sejam abandonados. A falta de dinheiro não é justificativa para descumprir as políticas de atendimento às pessoas com doenças raras.” ●

## PROTOKOLO CLÍNICO FACILITA ACESSO A TRATAMENTO

O processo de judicialização, que garante o acesso de pacientes com doenças raras a medicamentos de alto custo, se torna mais fácil quando a doença possui um protocolo clínico.

De acordo com o Ministério da Saúde, os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) “têm o objetivo de estabelecer claramente os critérios de diagnóstico de cada doença, o algoritmo de tratamento, as respectivas doses e os mecanismos para o monitoramento clínico em relação à efetividade do tratamento e a supervisão de possíveis efeitos adversos”. O PCDT deixa claro quais são os medicamentos que obrigatoriamente devem ser fornecidos pelo Governo.

“Haver um protocolo clínico do Ministério da Saúde para aquela doença significa que a linha de cuidado por ele indicada e preconizada deve fazer parte do Sistema Único de Saúde (SUS)”, explica a geneticista Ida Schwartz.

“Quando um tratamento tem um protocolo clínico, é porque o Governo já tomou para si a responsabilidade sobre o tratamento”, explica a presidente da APMPS-DR. Segundo ela, a medida valida aquele tratamento para o qual alguns precisam entrar na Justiça para conquistar.

Regina Próspero afirma ainda que, para que todas as doenças raras tenham seus tratamentos reconhecidos pelo Ministério da Saúde, falta boa vontade do Governo. “Muitas vezes, o Governo empurra para baixo do tapete uma obrigação que é dele e as pessoas precisam entrar com um pedido judicial para garantir um direito, algo que está na Constituição. É preciso entender que, quando alguém entra com um processo de judicialização, é porque o Estado não cumpriu sua parte, não criou um protocolo.”

Recentemente, o Ministério da Saúde anunciou que implantará, até o final do ano, PCDT para pacientes de 12 doenças raras. O objetivo da pasta é estabelecer, até 2018, PCDT para ao menos 47 doenças, diminuindo a taxa de mortalidade e melhorando a qualidade de vida desses pacientes.

# HIPERTENSÃO ARTERIAL PULMONAR IDIOPÁTICA

Doença é incurável, de causa desconhecida e potencialmente letal quando não medicada

Vitais para a oxigenação do sangue e eliminação de gás carbônico (CO<sub>2</sub>), os pulmões são parte vital do processo de troca gasosa, indispensável para o funcionamento do organismo. Diferentemente do imaginado, esses órgãos não são preenchidos apenas de ar - eles são responsáveis por abrigar quase metade de todo o sangue do corpo, em um processo contínuo de renovação entre oxigênio e CO<sub>2</sub>.

A pressão sanguínea normal dos vasos pulmonares é relativamente baixa, principalmente quando comparada com aquela medida pelo médico no braço do paciente, chamada de pressão arterial sistêmica. Isso ocorre porque esses vasos precisam ter a capacidade de acomodar quantidades bem diferentes de sangue conforme a situação, mudando bastante de uma condição de repouso para uma de intensa atividade, quando a demanda por oxigênio dos músculos faz o coração acelerar, enviando mais sangue para o organismo.

Entretanto, esse sistema nem sempre funciona perfeitamente. Um conjunto de alterações pode dificultar a passagem do sangue pelas artérias e veias

pulmonares, um processo conhecido como hipertensão arterial pulmonar (HAP), responsável por sobrecarregar o coração e causar o acúmulo de sangue nos pulmões. Essa condição desgasta o músculo cardíaco, sendo potencialmente fatal quando não tratada.

Segundo a médica Jaquelina Ota Arakaki, coordenadora do Grupo de Circulação Pulmonar da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp), o conhecimento sobre a patologia da HAP evoluiu de forma significativa nos últimos 30 anos, levando ao desenvolvimento de novos fármacos para seu tratamento. Ela conta que vivemos uma nova era no campo da circulação pulmonar, com melhora da qualidade de vida, capacidade de esforço e sobrevida de pessoas com a doença.

“Apesar dos progressos alcançados, a HAP ainda tem curso limitado, suscitando grandes desafios para seu melhor manejo, como a ampliação do conhecimento de sua epidemiologia em diferentes regiões do mundo, estabelecimento de diagnóstico mais precoce e aperfeiçoamento da definição de marcadores de resposta terapêutica, gravidade e prognóstico”, comenta Jaquelina.



## ENTENDENDO A HAP

A hipertensão arterial pulmonar pode ser idiopática (quando não existe uma causa definida), hereditária (quando influenciada por fatores genéticos) ou associada a doenças como reumáticas autoimunes, infecção por HIV, hipertensão portal, cardiopatia congênita ou esquistossomose.

### SEM RESPOSTA

Existem diversos mecanismos celulares e moleculares que causam o aumento de pressão nos pulmões (veja *box* acima). Entre as principais causas para o desenvolvimento da HAP, está a genética, baseada na hereditariedade, além de associações a doenças autoimunes, infecção por HIV ou doenças cardíacas.

Ainda assim, uma parcela significativa dos pacientes diagnosticados com a doença não possui nenhuma causa para seu desenvolvimento, um quadro conhecido como hipertensão arterial pulmonar idiopática (HAPI). A palavra vem do grego, unindo *idio* (de si mesmo) e *pathos* (sofrimento). Para a medicina, o adjetivo representa uma doença que “surgiu espontaneamente” e se desenvolveu por causa obscura e desconhecida.

Segundo a médica da Unifesp, a evolução da medicina e um entendimento cada vez mais aprofundado do papel dos fatores genéticos associados à hiperten-

são podem propiciar um maior entendimento da doença. Ainda assim, não existem atualmente indicativos de quando e se esse entendimento será alcançado.

### ESFORÇO MAIOR

De maneira geral, os pacientes com hipertensão arterial pulmonar apresentam um cansaço progressivo que vai piorando com o tempo, além de falta de ar, palpitação e até mesmo desmaios frequentes. É comum que pacientes relatem uma piora acentuada, envolvendo esforço físico - por exemplo, alguém que se cansava após andar alguns quarteirões, passa a se sentir fadigado após um lance de escadas (ver *box* 'Qualidade de vida').

Segundo Jaquelina, um estudo em fase de finalização que deve ser publicado pelo grupo até o final do ano mostra como mesmo atividades corriqueiras podem se tornar um desafio. “Alguns dos nossos pacientes acompanhados durante o estudo mostram um nível de esforço enorme para tarefas simples. O ato de tomar banho sozinho, no caso de um paciente com HAP, é comparável com o esforço de uma pessoa saudável correr uma pequena maratona”, explica.

Com o avanço da doença, a fadiga se torna cada vez mais frequente, chegando até mesmo a estar presente em períodos de descanso. Isso ocorre conforme o coração e os pulmões vão demonstrando sinais de cansaço após muito tempo de esforço em pressão maior.

## DIAGNÓSTICO PREJUDICADO

Por conta de seus sintomas iniciais, a hipertensão arterial pulmonar tem um diagnóstico muito difícil. Isso porque suas primeiras manifestações são facilmente confundidas com problemas simples, associados ao estilo de vida do indivíduo. Sintomas inespecíficos, como cansaço e falta de ar, são relacionados a sedentarismo e estresse, componentes presentes nas vidas de muitas pessoas atualmente. Dessa forma, muitos só acabam buscando ajuda médica após um longo tempo, agravando o quadro.

“Essa demora na busca por apoio médico pode ser muito perigosa, principalmente quando falamos em uma doença que, sem tratamento, traz uma sobrevida de dois a três anos. Quanto mais tempo o paciente passa sem medicação, maiores os danos ao coração e aos pulmões, piorando ainda mais seu prognóstico e quadro clínico”, alerta a médica.

Ela conta que o tempo para o primeiro diagnóstico de hipertensão arterial pulmonar ainda é muito longo. Segundo dados da União Europeia, o período entre os primeiros sintomas e o diagnóstico pode levar até dois anos. Para a variação idiopática da doença, esse tempo é ainda maior, já que a HAPI é diagnosticada por exclusão, após todas as outras causas possíveis serem descartadas.



“Falta um trabalho ainda mais intensivo de orientação dos médicos generalistas, a porta de entrada desse paciente no sistema de saúde, evitando assim o encaminhamento do indivíduo com hipertensão pulmonar para um pneumologista. Um exemplo que podemos dar é o enfisema pulmonar, que tem sintomas próximos, mas um diagnóstico muito mais rápido”, comenta Jaqueline. De acordo com ela, o diagnóstico de HAP é meio caminho andado para a constatação final de hipertensão arterial pulmonar idiopática. “É apenas uma questão de descartar as outras possíveis causas.”

## OPÇÕES DE TRATAMENTO

Não existe cura para os diferentes tipos de hipertensão arterial pulmonar. Estabelecido o diagnóstico, os médicos podem proceder apenas de duas formas: intervenção clínica com medicamentos ou transplante de pulmão. Ambos os casos encontram dificuldades, sobretudo devido ao acesso da população à saúde.

## QUALIDADE DE VIDA

A hipertensão arterial pulmonar idiopática pode manifestar-se em diferentes graus de severidade, diminuindo a qualidade de vida do paciente. Apenas metade desses indivíduos consegue manter seus empregos, por isso é importante que médicos do trabalho tenham informação sobre a doença.



## EPIDEMIOLOGIA

Dados franceses estimam que a hipertensão arterial pulmonar idiopática tenha uma prevalência de cerca de 5,9 casos/milhão de habitantes. Números norte-americanos, por sua vez, apontam entre 1 e 2 casos/milhão. A doença corresponde a cerca de 40% de todos os casos de hipertensão arterial pulmonar e atinge sobretudo mulheres (em uma proporção de 1,7:1) e jovens. Com o passar dos anos, observa-se uma população cada vez mais velha com HAPI.

Esses medicamentos podem ser usados individualmente ou em terapia combinada. Dessa forma, um número maior de opções ampliaria a possibilidade de um protocolo clínico adequado para o tratamento da doença. A oferta da medicação disponível também não é regular nacionalmente. Existem estados onde os medicamentos são mais acessíveis do que em outros.

“Mesmo no estado de São Paulo, onde a oferta de fármacos é boa, já temos uma situação de atraso na entrega. Por mais que o abastecimento não tenha sido interrompido, é motivo de preocupação. Esse tipo de tratamento é vital para a sobrevivência do paciente. Um atraso de uma semana na medicação já é capaz de levar à internação”, ressalta Jaquelina.

## INFORMAÇÃO E ATITUDE

A especialista explica que a luta, tanto de pacientes quanto de médicos, é para que a hipertensão arterial pulmonar idiopática passe a ser considerada uma doença rara pelos órgãos competentes do Brasil. Dessa forma, seria possível garantir que ela tenha um melhor protocolo clínico, aumentando o acesso da população ao diagnóstico e tratamento.

“Mais do que lutar por essa inclusão, é preciso que as entidades médicas e governamentais invistam cada vez mais em informação sobre todas as formas de hipertensão arterial pulmonar, inclusive a idiopática. Somente dessa forma será possível um diagnóstico cada vez mais ágil, garantindo o tratamento prematuro e melhorando a sobrevivência com ainda mais qualidade para esses pacientes”, finaliza Jaquelina. ●

*Primeiras manifestações são facilmente confundidas com problemas simples, associados ao estilo de vida do indivíduo*

A médica da Unifesp explica que o tratamento medicamentoso é capaz de aumentar significativamente a sobrevivência do paciente, ampliando sua expectativa de três para 10 anos. Para que isso seja possível, é preciso que o diagnóstico seja o mais rápido possível, algo que, como visto, nem sempre é tão simples. Mesmo após essa definição, o acesso aos fármacos também é outro problema. “Existem nove medicamentos em todo o mundo indicados para o tratamento da hipertensão arterial pulmonar, mas a Anvisa só permite quatro desses princípios ativos no Brasil. Como um deles não é vendido no País, os médicos acabam com apenas três opções viáveis”, explica.

# CONTRA A DOENÇA E A DESINFORMAÇÃO

Raquel superou sua doença rara e fundou uma associação de pacientes para levar informação à população

**D**esde pequena, Raquel de Oliveira Martins teve que lidar com sintomas como fortes dores abdominais e inchaços nas mãos, pés e rosto. Sua primeira lembrança das crises, quase semanais, é de um episódio entre os sete e oito anos de idade, quando uma extração dentária comum rendeu uma hemorragia constante que durou cinco dias e desencadeou uma série de edemas.

Assim como muitos outros pacientes de doenças raras, ela conviveu por muito tempo com diversos diagnósticos incorretos e procedimentos desnecessários. Raquel possui angioedema hereditário (AEH), uma doença rara, incurável e genética que afeta apenas 1 em cada 50.000 indivíduos (ver *box*). Por causa de seus sintomas, o AEH é confundido com doenças mais comuns, conhecidas pelos médicos. Foi exatamente o que sempre aconteceu com Raquel. Ela costumava dar entrada nos hospitais com fortes dores abdominais e ser tratada com medicamentos para tratar verminoses. Nas vezes em que a doença se manifestava com edemas que surgiam sem motivo nas mãos e no rosto, o veredito era processo alérgico de causa desconhecida.

## DIAGNÓSTICO

Uma resposta definitiva só veio em 1973, após uma crise de edemas nas mãos e pés que levou Raquel a buscar ajuda médica novamente. Como trabalhava na Secretaria da Saúde, ela foi encaminhada por seu chefe ao pronto-socorro do





*Raquel ao lado do senador Romário (PSB-RJ), durante seminário sobre doenças raras na Câmara dos Deputados*



## **SUPERANDO DESAFIOS**

Hospital das Clínicas, em São Paulo. Depois de um processo de cinco anos de pesquisa, os médicos tinham o diagnóstico: edema de Quincke, primeiro nome dado ao AEH.

Por mais que fosse desconhecida pela maior parte dos médicos com quem se consultou em toda sua vida, o AEH já era um velho conhecido da família de Raquel. Sua mãe falecera aos 26 anos por conta de um edema na glote, apresentação mais perigosa da doença em que o inchaço impede a respiração, levando 40% dos pacientes a óbito. Na época, Raquel tinha apenas sete anos de idade. Sua avó materna e mãe de criação também conviviam com alguns edemas cutâneos periodicamente. Assim, a frase “ela tem o mesmo problema da mãe” sempre esteve presente.

Não existem registros precisos, mas Raquel pode ter sido a primeira pessoa a ser diagnosticada com angioedema hereditário no Brasil. Nessa condição, a luta contra a falta de informação se tornou tão comum quanto as crises. Após o diagnóstico, explicar para os médicos sobre a doença se tornou uma rotina. Grande parte deles, explica Raquel, agradecia as informações e admitia somente ter conhecimento do AEH nos rodapés dos livros de medicina.

Ela também precisou aprender sozinha a entender a doença e seus sinais, já que o AEH é incurável e permaneceu sem tratamento conhecido por muitos anos. Aos poucos, Raquel aprendeu a ficar calma frente às crises, pois descobriu que o estresse é um dos grandes gatilhos da doença, tornando as crises mais intensas e frequentes. Ela passou a



*Parte da atuação da Abranghe é levar palestras para pacientes de todo o Brasil, em eventos e feiras*

desenvolver uma rotina quase empírica, anotando todas as crises e suas causas. Dessa forma, aprendeu a distinguir sinais e avisos prévios, auxiliando no controle dos episódios para não agravá-los.

Apesar do controle, as crises continuaram existindo. Raquel começou a tomar medicação a partir de 1982, trocando de remédios periodicamente, conforme novos estudos apontavam a eficácia de um ou outro princípio ativo no controle dos episódios de AEH. Assim como ocorre em grande parte das doenças raras, ela sempre teve que buscar seu direito ao tratamento na Justiça, entrando com recursos para ter acesso a tipos diferentes de medicamentos. Ela conta que deve ter sido a primeira paciente a ter acesso ao Danazol através da Secretaria da Saúde de São Paulo, com recurso movido utilizando relatório médico e prescrição - esse medicamento só teve protocolo clínico para AEH em 2010.

Mesmo com todas as dificuldades, Raquel seguiu



em frente e teve duas filhas, Renata e Fernanda. Os sintomas e as crises começaram a melhorar depois dos 40 anos, com a chegada da menopausa.

## FAZENDO A DIFERENÇA

Mais do que enfrentar as crises debilitantes, Raquel também lutou contra a desinformação, fundando a Associação Brasileira de Portadores de Angioedema Hereditário (Abranghe). O processo começou com buscas e conversas no Orkut, ainda em 2005. A necessidade de conhecimento fez Raquel aventurar-se na rede social, reunindo pessoas para conversar sobre a doença e seus desafios. Em pouco tempo, um grupo de 30 pessoas já discutia a questão. Em setembro de



2009, Raquel foi procurada por uma representante da recém-criada organização internacional de AEH, a respeito da necessidade de uma associação de pacientes no Brasil. O convite culminou com a fundação da Abranghe, em 29 de abril de 2010.

Hoje, a associação já possui mil pacientes cadastrados, a grande maioria diagnosticada ou em processo de diagnóstico de AEH. A entidade tem como principal objetivo o atendimento ao doente, tenha ele consciência da doença ou não. Dessa forma, sua linha de ação vai desde a identificação de pessoas com os sintomas do angioedema até a busca de especialistas para informar e orientar médicos que não conhecem a doença, passando ainda pela busca de informação e apoio jurídico para os pacientes com AEH.

Para Raquel, a Abranghe veio em um momento em que ela já convivia bem com a doença a ponto de poder compartilhar esse caminho das pedras, ajudando as pessoas a enfrentarem essa condição com mais dignidade e qualidade de vida, foco que norteou esses últimos 15 anos de atuação. A responsabilidade à frente da instituição veio como mais um incentivo para controlar suas crises e ficar bem. O sentimento é o de ter mais de mil pessoas com o mesmo problema para ajudar e muita informação para compartilhar. ●

## ANGIOEDEMA HEREDITÁRIO

Segundo a médica especialista em alergia e imunologia Anete Grumach, a doença é caracterizada pelo déficit da proteína inibidor de C1-esterase, uma condição que resulta no acúmulo de bradicinina, uma proteína que em concentrações normais regula vários mecanismos em nosso organismo. “Essa substância em excesso gera o extravasamento do líquido para os tecidos do corpo, ocasionando o inchaço. Ela acomete vários órgãos, principalmente pele, sistema gastrointestinal e laringe (manifestação mais perigosa, que pode levar a óbito por asfixia)”, explica. O tratamento indicado pode ser preventivo (agindo para evitar e abrandar as crises) ou agudo (atuando para combater os efeitos adversos dos inchaços no organismo). A especialista explica que não há um medicamento específico para cada fase e que esta não é uma doença que deixa sequelas se tratada de forma correta. Ainda assim, causa deformidades graves em períodos de crise, o que piora a qualidade de vida do paciente.

“Os edemas recorrentes fazem muitos pacientes perderem o emprego, enquanto o medo do inchaço impede atividades como viagens e outras interações sociais. Essas situações existem principalmente para aqueles que não se tratam ou que nem ao menos sabem que têm a doença”, conta a médica.

Um diagnóstico adequado é o mais importante para o tratamento do AEH, mas ainda assim continua sendo um desafio. Como explica Anete, essa demora na identificação ocorre majoritariamente por falta de conhecimento por parte dos profissionais de saúde, exatamente por ser uma doença rara, daí a importância de um trabalho educativo continuado.

Depois dessa definição, o paciente ainda precisa lutar na Justiça por seu direito a tratamento, pois é de alto custo e não é fornecido pelo Governo. “Por isso, a importância do apoio de instituições como a Abranghe, que auxilia e apoia essas pessoas”, finaliza a médica.

# MOBILI- ZANDO OS CORAÇÕES



**F**oi no dia 15 de maio de 2015 na Estação da Luz, cartão-postal e uma das mais movimentadas da cidade de São Paulo. Em um dos salões de entrada, de quem vem da Praça da Luz para embarcar nas linhas da Companhia Paulista de Trens Metropolitanos (CPTM) e do metrô, passavam centenas de pessoas que não pre- viam o que estava para acontecer. Era aparentemente um dia normal de quem voltava para casa.

De repente, a música começa e do meio da multidão surge Charlie Chaplin, o Carlitos. O doce palhaço, sorrindo com seu chapéu e bengala, vai em direção a Vian Tenorio Dias, que tem MPS. Os dois dançam em meio às pessoas, quando de súbito ganham ajuda de mais dançarinos ao som de *Happy*, do cantor americano Pharrel Williams. Acontecia nesse momento um *flash mob* para o Dia Internacional de Conscientização das Mucopolissacaridoses, o *MPS Day*.

O *flash mob* é uma performance breve que tem como objetivo motivar as pessoas a participarem de ações em prol de questões sociais e políticas. Ele reúne espontaneamente desconhecidos para desafiar o dia a dia e o modo dominante e passivo de pensar e se relacionar com a cidade. Esse tipo de ação ganhou destaque devido a seu caráter espontâneo e criativo, gerador de intenso compartilhamento pela internet, principalmente via Youtube.

No artigo *Flash Mob com performance e o surgimento de comunidades criativas*, publicado em 2013, a professora de teatro e performance da Universidade de Hull, no Reino Unido, Aristita Albacan afirma que

*Flash mob:*  
performance, dança  
e alegria no  
*MPS DAY*

Por **VINÍCIUS MORAIS**

o *flash mob* “ganha visibilidade por (...) apresentar um estilo apresentativo/representativo não habitual, com toque de originalidade e estimulando o potencial participativo e criativo da comunidade em questão de um modo lúdico e inofensivo”.

Aristita também explica que o papel da internet é propiciar ao *flash mob* um ato duplo. A performance não acontece somente no momento e local escolhidos, mas se estende a outras pessoas. O compartilhamento dos vídeos produzidos também é uma forma de participar da ação. Tendência esta do século 21 observada por Howard Rheingold no livro *Smart Mobs: The Next Revolution*. Para o autor, as novas tecnologias digitais e móveis beneficiaram, de certa forma, objetivos sociais e políticos, o que Rheingold define como *smart mobs*.

A primeira performance que se tem registro como *flash mob* aconteceu em julho de 2003, na cidade de Nova York (EUA). A ‘pegadinha’ foi realizada na loja de departamentos Macy’s. Os 100 *mobbers* (praticantes de *flash mob*) tentaram negociar um tapete de 10



Ação realizada em  
estação de metrô  
celebrou o MPS Day

mil dólares e diziam que todos moravam juntos na mesma casa. “Dois dias mais tarde, por exemplo, surgiu o relato a respeito de um *Matrix mob* no Japão, em que centenas de clones do personagem agente Smith se dirigiram para Osaka e Tóquio logo após a estreia do filme *Matrix Reloaded*. Em Roma, um mês depois, mais de 300 *flash mobbers* invadiram uma loja de música e livros, onde permaneceram por um longo tempo perguntando aos funcionários por livros que não existiam, para em seguida baterem palmas e se dispersarem”, relata Aristita.

## NOS BASTIDORES

O *flash mob* realizado na Estação da Luz no Dia Internacional de Conscientização das Mucopolissacarídeos, o *MPS Day*, também aconteceu de forma dinâmica e energética. Ao todo, foram três ensaios com os bailarinos e o processo de criação foi pensado especialmente nas crianças, com muita alegria e músicas típicas.

Conseguir um local propício para interação não foi fácil. “Entramos em contato com o pessoal da CPTM, que tem uma participação muito ativa em

levar ações diferenciadas para o público em geral”, explica Patrícia Figueiredo, da agência de comunicação ADAG, que trabalha há anos em parceria com a Associação Paulista de Mucopolissacarídeos e Doenças Raras (APMPS-DR).

“A concepção do *flash mob* foi em cima da alegria de viver da criança. Não queríamos nada muito elaborado em termos de dança, mas sim em um clima mais despretenso. A dança como uma ação de interação mais do que uma coreografia elaborada”, explica o coreógrafo e responsável pela concepção da ação, Antonio Adilson Junior.

Além dos dançarinos e pessoas com mucopolissacarídose, o vídeo teve a participação da atriz Bianca Rinaldi. Até o fechamento desta edição, o vídeo do *flash mob* do *MPS Day* já havia tido mais de cinco mil visualizações na página oficial da APMPS-DR no Facebook. ●

## MINISTÉRIO DA SAÚDE ABRE CONSULTA PÚBLICA SOBRE DOENÇAS RARAS

Está aberta, até 20 de outubro, consulta pública do Ministério da Saúde (MS) para priorização das doenças raras que serão objeto de novos protocolos clínicos no Sistema Único de Saúde (SUS) em 2015. A iniciativa tem o objetivo de colaborar com o trabalho da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec), vinculada à Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos do Ministério da Saúde, na elaboração dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A medida atende à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituída em janeiro, que prevê a incorporação e uso de tecnologias voltadas à promoção, prevenção e cuidado integral na área, incluindo no âmbito do SUS a disponibilização de tratamento medicamentoso e de fórmulas nutricionais, quando indicado. De acordo com a Conitec, a previsão é publicar, em 2015, 12 protocolos de condições raras, com um eixo genético, que corresponde a 80% das doenças, e outro não genético.

Fonte: Agência Fapesp



Condição da doença está associada a uma anomalia genética e atinge três casos a cada 10, o que significa que os pacientes só conseguem melhorias muito pequenas quando submetidos a quimioterapia

## MEDICAMENTO PARA LEUCEMIA GANHA STATUS DE AVANÇO TERAPÊUTICO

O grupo farmacêutico suíço Roche anunciou em junho que um tratamento experimental desenvolvido em conjunto com o laboratório americano AbbVie para tratar uma forma crônica de leucemia obteve o status de avanço terapêutico, o que acelera os testes realizados pelas autoridades de saúde nos Estados Unidos. Essa condição da doença está associada a uma anomalia genética e atinge três casos a cada 10, o que significa que os pacientes só conseguem melhorias muito pequenas quando submetidos a quimioterapia. A doença é uma forma de câncer san-

guíneo e de medula óssea que progride lentamente e é geralmente considerado incurável, sendo mais comum entre adultos. A Food and Drug Administration (FDA), agência que regula os medicamentos nos Estados Unidos, catalogou o composto venetoclax, destinado a pacientes com leucemia linfocítica crônica refratária, como um avanço terapêutico em seu campo. Esse status de avanço terapêutico permite que as autoridades de saúde acelerem os testes de uma droga se ela apresentar um avanço substancial em comparação com outros tratamentos disponíveis.

# CAMPANHA NACIONAL DE CONSCIENTIZAÇÃO SOBRE DOENÇA DE POMPE

A doença de Pompe compromete principalmente os músculos esqueléticos, levando o indivíduo a apresentar fraqueza muscular. O Brasil foi o primeiro país a estabelecer um dia específico para divulgar a enfermidade, em 28 de junho. O País possui mais de 100 pacientes identificados em 18 estados, mas, estudos internacionais sobre sua ocorrência, indicam que provavelmente o número seja muito maior.

De acordo com o neurologista Elmano Carvalho, coordenador do Departamento Científico de Moléstias Neuromusculares da Academia Brasileira de Neurologia (ABN), não é possível diagnosticar Pompe corretamente se a doença não for conhecida e os pacientes não chegarem a especialistas com a formação adequada. Por isso, foi instituída uma data com o objetivo de informar a população sobre a doença e capacitar os profissionais de saúde a reconhecer seus principais sinais clínicos.

Os profissionais médicos geralmente dão apenas uma alternativa de diagnóstico geral para os sintomas, como cansaço ou excesso de peso. O tempo médio de diagnóstico no Brasil é de 14 anos, mas existem casos que levaram até 20. “Essa demora faz com que muitos indivíduos iniciem o tratamento tardiamente, quando os sintomas já interferem na vida diária”, esclarece o neurologista.



Protocolo desenvolverá “programas de formação, educação e treinamento a profissionais dos setores da saúde e social”

## *Portugal e Brasil assinam protocolo para diagnóstico e tratamento de doenças raras*

Para garantir mais qualidade de vida aos pacientes raros, a Direção Geral da Saúde de Portugal, a Raríssimas Portugal, a Raríssimas Brasil e a APMPS-DR fecharam um acordo para ajudar a diagnosticar e tratar doenças raras em países africanos de expressão portuguesa, Brasil e outros Estados latino-americanos, bem como implementar programas de formação nesses países. Durante viagem a Lisboa, em 30 de julho, a APMPS-DR assinou um protocolo com a Raríssimas Portugal e sua congênera, a Raríssimas Brasil, que pretende investir e avançar no setor de conhecimento e troca de tecnologia de informação, acarretando maior qualidade de vida aos pacientes. Incluído na Estratégia Integrada para as Doenças Raras 2015-2020, o protocolo desenvolverá programas de educação e treinamento aos profissionais dos setores da saúde e social, que ajudem na identificação, diagnóstico, tratamento e reabilitação de doenças raras. A parceria pretende ainda capacitar os doentes raros e seus cuidadores sobre técnicas que lhes permitam a satisfação das suas necessidades especiais.

*Com informações do Diário Digital com Lusa*



## DOENÇAS GENÉTICAS E CÂNCER LIDERAM AÇÕES JUDICIAIS POR MEDICAMENTOS

Os cinco medicamentos mais reivindicados por ações judiciais ao governo federal são destinados ao tratamento de doenças genéticas e, juntos, representam 81,6% dos gastos com judicialização da saúde em 2014. O câncer aparece em segundo lugar, com 11 medicamentos entre os 25 mais demandados. Juntas, as terapias contra tumores representaram 2,6% do total. Os dados são referentes à modalidade 'compras', que responde por 83,32% das ações, segundo levantamento realizado pela Interfarma, Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa.

## *Dia Nacional de Conscientização quanto à Mucopolissacaridose*

Foi sancionada, em 13 de maio, a Lei 13.122, que estabelece o dia 15 de maio como o Dia Nacional de Conscientização quanto à Mucopolissacaridose. A lei, de autoria do deputado federal Vicentinho,

Regina Próspero ao lado da Deputada Estadual Vanessa Damo



© Divulgação / APMPS-DR

foi aprovada pela Câmara dos Deputados em 2012 e sancionada pela Presidente Dilma Rousseff, em 2015.

A data já é comemorada em São Paulo de acordo com a Lei 15.728/15, de autoria da deputada estadual Vanessa Damo.

“Acredito que o Dia de Conscientização é importante, pois ajuda a propagar as informações sobre a doença, facilitando o diagnóstico precoce. A data também possibilita maior troca de experiência entre os pacientes”, afirma.

A parlamentar sempre foi uma lutadora em prol das causas das pessoas com deficiência. Ela foi autora da Lei Estadual 14.939/13, que instituiu o Dia da Conscientização sobre Esclerodermia e Doenças Raras.

A presidente da APMPS-DR, Regina Próspero, destaca a importância da criação de leis para ampliar a conscientização sobre a doença: “A Lei é importante porque agora temos algo que nos faz lembrar das mucopolissacaridoses e que possibilita a conscientização em massa para que a doença não se espalhe sem informação necessária”.



## CAMPANHA SOBRE DOENÇAS IMUNOLÓGICAS EM CRIANÇAS

O Instituto da Criança (ICr) do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP integrou em abril a campanha mundial de alerta sobre a importância do diagnóstico e tratamento precoce de pacientes com imunodeficiência primária (IDP), um grupo de mais de 200 doenças causadas por defeitos no funcionamento do sistema imunológico. A campanha *Global Balloons & Bubble Launch* pretende conscientizar médicos e população para os sinais de alerta apresentados pela IDP, que são infecções como pneumonia e diarreias persistentes. A professora Magda Carneiro-Sampaio, presidente do Conselho Diretor do ICr, explica que é de extrema importância detectar a IDP o mais rápido possível: “O diagnóstico incorreto pode ser fatal para o paciente. No

entanto, se a doença for identificada e tratada precocemente, a criança poderá levar uma vida normal”. Durante a ação, balões vermelhos foram soltos para chamar a atenção para a causa.



© Shutterstock © Educere / Reprodução

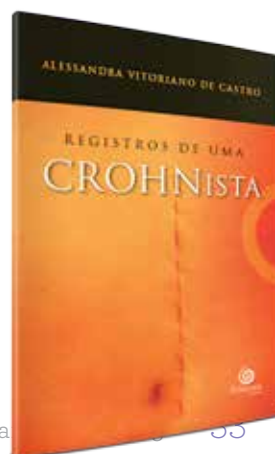
## PORTUGAL: CARTÕES DE IDENTIFICAÇÃO PARA PESSOA COM DOENÇAS RARAS

Em 2014, foram emitidos em Portugal 546 cartões de pessoa com doença rara, de acordo com o Relatório de Acompanhamento 2014 da Direção Geral da Saúde. O cartão, criado em 2013, funciona como proteção especial, garantindo melhores cuidados médicos aos pacientes. Ele assegura que em situações de urgência e/ou emergência, os profissionais de saúde tenham acesso a informação relevante da pessoa com doença rara e especificidade da situação clínica, permitindo o melhor atendimento e que a informação clínica esteja em um formato acessível e acompanhe o paciente nos diferentes níveis de cuidados de saúde. O cartão também facilita o encaminhamento apropriado e rápido para a unidade de saúde que assegure os cuidados de saúde adequados à pessoa com doença rara.

Fonte: Observador.pt

## ENFERMEIRA MINEIRA RELATA EM LIVRO A EXPERIÊNCIA DE CONVIVER COM A DOENÇA DE CROHN

A Associação Mineira dos Portadores de Doenças Inflamatórias Intestinais (AMDII) lançou, em maio, o livro *Registros de uma CROHNista*, da enfermeira Alessandra Vitoriano de Castro. Alessandra descobriu ter a doença de Crohn aos 31 anos de idade e conta em textos leves, e até poéticos, a convivência com a enfermidade, que, apesar de não ser rara, ainda é pouco divulgada. O livro *Registros de uma CROHNista* está à venda no portal da AMDII e parte do dinheiro arrecadado com as vendas será destinada para a Associação.



## MINISTÉRIO DA SAÚDE LANÇA PROTOCOLOS CLÍNICOS PARA 12 DOENÇAS RARAS

*Até o final de 2015, o Ministério da Saúde (MS) pretende implementar Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para pessoas com 12 doenças raras. O objetivo dos protocolos é reduzir a mortalidade e contribuir para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes com a incorporação de novas tecnologias no SUS. Até 2018, ao todo, serão 47 PCDT para doenças raras.*

*Para a elaboração dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas, que orientam médicos, enfermeiros, técnicos de enfermagem e demais profissionais de saúde a como realizar o diagnóstico, tratamento e reabilitação dos pacientes foram consultados cerca de 60 especialistas brasileiros. O documento, colocado em consulta pública, recebeu 834 contribuições, sendo 760 de pacientes, familiares, amigos ou associações de pacientes, o equivalente a 91%.*

*“Estas publicações auxiliarão o Ministério da Saúde, por meio da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (Conitec), na tomada de decisões para a inclusão de novos medicamentos e procedimentos seguros e eficazes para as pessoas com doenças raras”, esclarece o secretário de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos do MS, Jarbas Barbosa. Todos os protocolos estão organizados dentro da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, lançada em 2014.*

*“Todos os processos incluídos nestes protocolos estão baseados em evidências científicas, levando em consideração aspectos importantes como eficácia, efetividade e segurança, que são fundamentais para oferecer uma linha de cuidado cada vez melhor e que ofereça mais qualidade de vida ao paciente e também aos seus familiares”, destaca o coordenador-geral de Média e Alta Complexidade do Ministério da Saúde, José Eduardo Fogolin Passos.*



**As publicações têm como base sistemas logísticos e de apoio necessários para garantir a oferta de ações de promoção, detecção precoce, diagnóstico, tratamentos e cuidados paliativos e integral no SUS**

**VOCÊ SABIA?**

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, lançada em janeiro de 2014, prevê o investimento de **R\$ 130 MILHÕES PARA INCORPORAR AO SUS 15 NOVOS EXAMES** de diagnóstico em doenças raras.



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](mailto:apmps@apmps.org.br)  
[www.apmps.org.br](http://www.apmps.org.br)



# Um jeito único de cuidar do que é raro.

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.