

VIDAS RARAS

06
jul-set
2015

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

AVANÇO OU RETROCESSO?


PALAVRAS

Dra. Maria Teresinha Cardoso
e o Programa Nacional
de Triagem Neonatal

EM FRENTE

Lutador do UFC com
acromegalia vence dentro
e fora do octógono

Entenda o Projeto de Lei que pretende mudar as regras para a realização de pesquisas clínicas no País. Especialistas e gestores dividem opiniões a respeito dos pontos positivos e negativos



Nós cuidamos, mesmo que
seja raro para os demais.

A **Pfizer** investe em pesquisa e desenvolvimento de tratamentos inovadores para atender cada vez mais pessoas, especialmente quando a vida apresenta grandes desafios, como é o caso das doenças raras.

Porque nosso **compromisso é com a saúde e bem-estar de todos**, isso é **respeito pelas pessoas**, por isso buscamos sempre inovação para avançar na prevenção e em tratamentos cada vez mais seguros, eficazes e de qualidade, seja qual for o obstáculo.

Pfizer Doenças Raras

04. EDITORIAL**06.** DROPS / SOCIAIS

Doenças raras nas redes sociais

08. PALAVRAS

Maria Teresinha Cardoso,
coordenadora de genética e
doenças raras da Secretaria
de Saúde do Distrito Federal

18. CONHEÇA

Saiba o que é a
fibrose pulmonar idiopática

22. VARIEDADES

Entenda a importância de
uma boa noite de sono

26. EM FRENTE

Lutador de MMA com
acromegalia supera dificuldades
e faz parte da elite do esporte

30. NOTAS

Notícias institucionais,
ações e eventos



PROJETO DE LEI
DEVE MUDAR REGRAS
PARA PESQUISA
CLÍNICAS NO BRASIL

POLÊMICAS À PARTE

Nós, da APMPS-DR, apoiamos qualquer avanço tecnológico que traga benefícios aos pacientes que buscam melhor qualidade de vida e/ou tratamento para suas enfermidades raras. Nesta edição, levantamos uma discussão sobre um projeto de lei (PL 200/2015) que visa mudar as perspectivas das pesquisas clínicas no Brasil.

Independentemente de ser a favor ou contra o projeto, o mais importante é que todos os agentes envolvidos com a pesquisa clínica tenham a real dimensão do que a agilidade e a segurança nas pesquisas representam, por exemplo, na vida de uma pessoa com uma enfermidade rara.

Por isso, é importante avaliar todos os prós e contras do projeto para que as mudanças tragam benefícios principalmente ao paciente. Mesmo se aprovado,

continua nossa luta para que os portadores de doenças raras tenham acesso aos novos medicamentos.

Além disso, você vai conhecer mais sobre a vida de um lutador de MMA, o Pezão, que mesmo sendo portador de acromegalia, enfrenta todos os obstáculos e continua sua carreira.

Leia também uma reportagem sobre a fibrose pulmonar idiopática e, para finalizar, confira a entrevista com a coordenadora de genética e doenças raras da Secretaria de Saúde do Distrito Federal, Maria Teresinha Cardoso. Ela fala sobre o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) e a importância do teste do pezinho para o diagnóstico de uma série de doenças raras.

Desejo a todos 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

JORNALISTA RESPONSÁVEL: Roberto Souza (MTB: 11.408) **EDITOR:** Rodrigo Moraes **REPORTAGEM:** Daniella Pina, Danielle Menezes, Fernando Inocente e Lais Cattassini **REVISÃO:** Paulo Furstenau **PROJETO EDITORIAL:** Rodrigo Moraes **PROJETO GRÁFICO:** Luiz Fernando Almeida **FOTO DE CAPA:** Shutterstock **DIAGRAMAÇÃO:** Leonardo Fial, Rafael Sarto e Willian Fernandes **COMERCIAL:** Caroline Frigene
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
nosso Departamento
Comercial pelo email
comercial@rspress.com.br
ou telefone (11) 3875.6296*

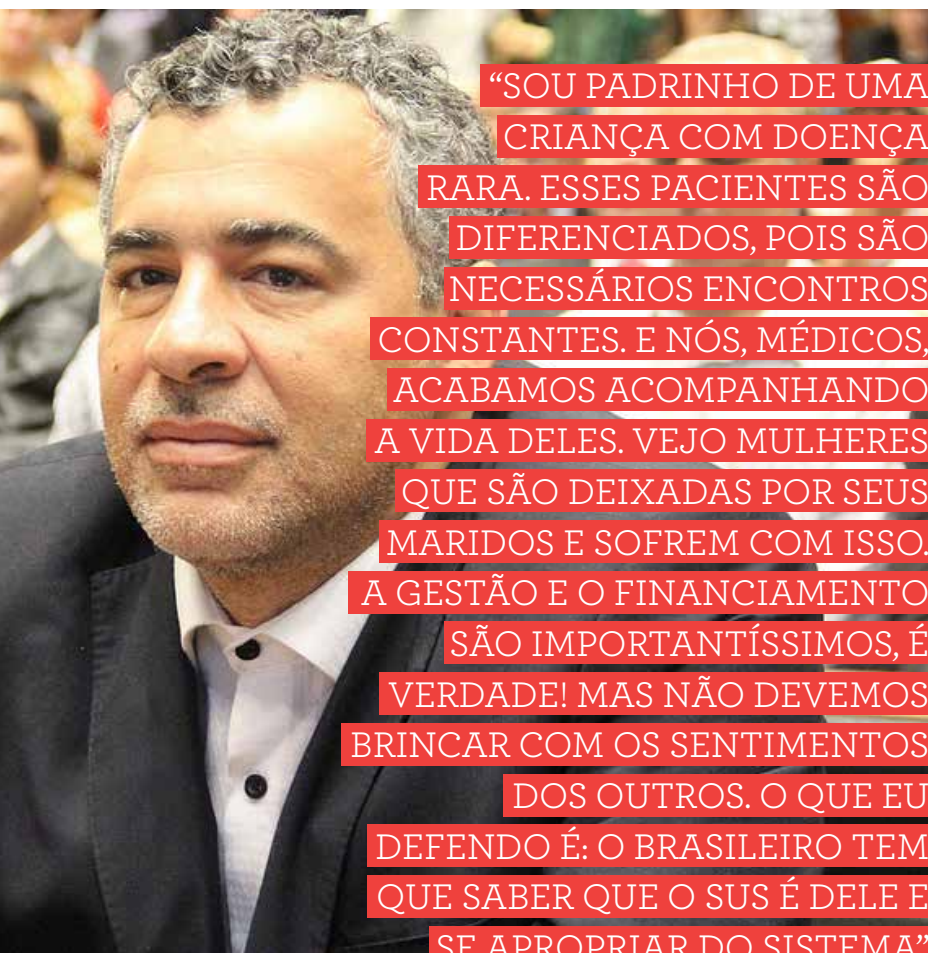


**VIDAS
RARAS**

rspress
editora



www.apmps.org.br



“SOU PADRINHO DE UMA CRIANÇA COM DOENÇA RARA. ESSES PACIENTES SÃO DIFERENCIADOS, POIS SÃO NECESSÁRIOS ENCONTROS CONSTANTES. E NÓS, MÉDICOS, ACABAMOS ACOMPANHANDO A VIDA DELES. VEJO MULHERES QUE SÃO DEIXADAS POR SEUS MARIDOS E SOFREM COM ISSO. A GESTÃO E O FINANCIAMENTO SÃO IMPORTANTÍSSIMOS, É VERDADE! MAS NÃO DEVEMOS BRINCAR COM OS SENTIMENTOS DOS OUTROS. O QUE EU DEFENDO É: O BRASILEIRO TEM QUE SABER QUE O SUS É DELE E SE APROPRIAR DO SISTEMA”

Dr. Jean Freire, deputado estadual, durante sua participação na audiência pública realizada pela Comissão de Saúde da Assembleia Legislativa de Minas Gerais (ALMG), para discutir os problemas enfrentados por pessoas com doenças raras e seus familiares



“Sou muito orgulhosa por ser diferente. No final das contas, todos nós temos algo incomum, seja por dentro ou por fora. Todo mundo nasce diferente e devemos nos achar bonitos assim”

Ceira Swaringen, 19 anos, portadora de nevo melanocítico gigante, em entrevista ao jornal Daily Mail

doenças raras nas redes sociais:



“Acabei de participar de uma audiência pública sobre doenças raras, na Comissão de Seguridade Social e Família. Precisamos garantir o acesso de milhares de pessoas em nosso país aos medicamentos pelo SUS. Como presidente da Frente Parlamentar em Defesa da Vida e da Família, estarei lutando por esta causa”
Alan Rick - deputado federal (PRB)



No dia mundial da Fibrose Cística, não deixe de conferir nosso vídeo de divulgação #mesdaFC
@unidospelavida

No dia 5 de agosto, a AMAPEM participou da audiência pública sobre doenças raras na **@assembleiamg**

Encontro com o dep. estadual do RS **@marcelvanhattem** ontem na Assembleia Leg. RS. Pauta: **#DoençasRaras**

SAÚDE HUMANA

SAÚDE AMBIENTAL

SALVANDO RECÉM-NASCIDOS: UM PEZINHO DE CADA VEZ

Mais de 131 milhões de bebês nascidos no mundo não realizam o teste do pezinho por fatores como custo, diferentes culturas e outros. Esses são apenas alguns dos obstáculos. Ainda assim, continuamos lutando, não

apenas com os cientistas, mas com defensores dedicados a melhorar e salvar vidas de crianças ao redor do mundo através da detecção precoce e intervenção. Um simples exame de sangue extraído do pezinho

de recém-nascidos pode ajudar a evitar uma vida inteira de deficiência ou até mesmo a morte. O diagnóstico precoce oferece condições de um tratamento nas primeiras semanas do bebê.

Nós somos a PerkinElmer, líder global na saúde humana e ambiental. Estamos em toda parte do mundo e todos os dias, nossos 7.700 profissionais estão ajudando as famílias a terem vidas mais longas, mais saudáveis... com um pezinho de cada vez.

Para saber mais, entre em contato conosco:
(11) 3868 9075
suporte-dx@perkinelmer.com

 facebook.com/PerkinElmerBrasil


PerkinElmer
For the Better



O IMPACTO SOCIAL DA TRIAGEM NEONATAL ESTÁ NA REDUÇÃO DA MORTALIDADE INFANTIL

Coordenadora de genética e doenças raras da Secretaria de Saúde do Distrito Federal, Maria Teresinha Cardoso fala sobre a experiência da unidade federativa no diagnóstico precoce expandido

Por **DANIELLA PINA**

Reconhecer as potências e fragilidades de um inimigo é essencial para lutar contra ele. No caso das doenças raras, a lógica funciona da seguinte maneira: quanto mais rápido e preciso for o diagnóstico, maiores as chances de agir sobre a patologia e amenizar os danos causados por ela. Uma das armas nesse combate é o diagnóstico precoce, ferramenta que possibilita o tratamento eficaz e a melhora da qualidade de vida da criança e da família.

Instituído no País em 2001, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), mais conhecido pelo teste do pezinho, visa detectar precocemente possíveis patologias genéticas e metabólicas. O período ideal para a coleta do sangue é entre o segundo e o quinto dia de vida do bebê e o exame é feito dentro da própria maternidade, pública ou privada.

Em 9 de setembro, a Comissão de Assuntos Sociais (CAS) aprovou um projeto que obriga o Sistema Único

de Saúde (SUS) a ampliar periodicamente o rol de exames feitos em recém-nascidos para detectar doenças. Atualmente, o SUS realiza a cobertura de seis patologias, cumprindo a meta de universalização do PNTN, definida em 2014. Além da realização dos exames e da detecção precoce de doenças, o programa compreende o acompanhamento e tratamento dos pacientes.

Se comparado a outros países, o número de doenças compreendidas pela triagem neonatal no Brasil ainda é tímido. Nos Estados Unidos, por exemplo, o governo prevê a detecção obrigatória mínima de 31 doenças. Por outro lado, existem lugares do Brasil onde a triagem neonatal é mais abrangente - é o caso do Distrito Federal (DF), primeiro a oferecer um programa de triagem neonatal expandida, disponível para todas

as crianças nascidas na rede pública, compreendendo 30 doenças (seis do programa nacional e mais 24).

Em entrevista à *Vidas Raras*, a médica geneticista e coordenadora de genética e doenças raras da Secretaria de Saúde do Distrito Federal, Maria Teresinha de Oliveira Cardoso, fala sobre a experiência da capital no diagnóstico expandido e os benefícios que ele traria para as demais regiões do País.

Como funciona o Programa de Triagem Neonatal e qual a sua abrangência no território nacional?

O programa visa detectar doenças congênitas, em geral metabólicas e raras, nos recém-nascidos assintomáticos, com o objetivo de intervir de forma efetiva e precoce. O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) do Ministério da Saúde se iniciou em 2001 e, atualmente, possui uma cobertura nacional em torno de 80% para seis doenças. São elas: hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria, fibrose cística, anemia falciforme (e demais hemoglobinopatias), deficiência de biotinidase e hiperplasia adrenal congênita.

Essa cobertura é maior no Distrito Federal?

A Lei Distrital nº 4.190, de 2008, instituiu o Programa de Triagem Neonatal Ampliada, para todas as crianças nascidas na rede pública de saúde do Distrito Federal ou que recorram a ela. O programa contempla as doenças do programa nacional e outras 24.

De que forma esse diagnóstico expandido melhorou a qualidade de saúde dos recém-nascidos?

O atual programa proporcionou uma mudança de paradigma no tempo e local da coleta do papel-filtro, com a introdução de técnicas com maior sensibilidade, em especial a espectrometria de massa. Assim, a coleta passou a ser feita no momento da alta hospitalar, após 24 horas de vida, possibilitando uma cobertura superior a 95% dos recém-nascidos. Por meio de uma



“As doenças genéticas representam a segunda causa de óbito nos dois primeiros anos de vida. A ampliação da gama de doenças triadas refletirá na redução da mortalidade infantil”

estruturação complexa, as crianças com diagnóstico positivo para uma determinada doença são acompanhadas por uma equipe multiprofissional encabeçada por geneticistas da rede hospitalar. Em convênio com a Universidade Católica de Brasília (UCB), a rede pública do DF conta com nove geneticistas e residentes médicos e internos de medicina no Núcleo de Genética, possibilitando esse atendimento integrado.

O DF foi também a primeira localidade do País a instituir a Coordenação Técnica de Doenças Raras. Qual o foco de trabalho do grupo e de que forma ele ampliou a visibilidade das doenças raras?

Em março de 2013, foi instituída a Coordenação de Doenças Raras da Rede Hospitalar do Distrito Federal, definindo-se rara a doença com incidência inferior a 1,3 pessoa para cada duas mil em determinada população. Todas as doenças incluídas no teste de triagem neonatal ampliada do Distrito Federal são raras e tratáveis, com exceção da toxoplasmose. Com a Portaria 199 do MS, de janeiro de 2014, que instituiu a Política de Atenção Integral aos Pacientes com Doenças Raras, o Distrito Federal está organizando uma rede de doenças raras na rede hospitalar em cumprimento a todos os passos dessa portaria. O caráter assintomático da grande

maioria dessas doenças no período neonatal imediato torna essencial a busca pelo acesso universal ao teste para todos os recém-natos vivos.

Por que essa ampliação deve ser levada para outros estados brasileiros?

Os programas de triagem neonatal, se estruturados de forma adequada, comportam-se como ferramentas que permitem uma intervenção efetiva sobre os indivíduos afetados, permitindo-lhes desenvolvimento pleno. Assim, seria de grande importância no âmbito da atenção básica a ampliação da gama de doenças triadas em nível nacional, como a inclusão da triagem para tirosinemia; galactosemia; deficiência de Acil-CoA; desidrogenase de cadeia média (MCAD); acidemias metilmalônica, propiônica e isovalérica - as mais frequentes acidemias do período neonatal.

Quais as regiões mais desenvolvidas nesse sentido e quais os principais desafios para viabilizar essa expansão?

Os estados do sul e sudeste apresentam melhor desempenho pelas condições socioeconômicas e formação multiprofissional das equipes, em especial com a presença dos geneticistas. A heterogeneidade demográfica, econômica, política e cultural do Brasil faz com que todas as etapas desse amplo processo representem um grande desafio.

Em termos econômicos, qual seria o impacto da ampliação do programa de triagem neonatal em todo o País?

O impacto social da triagem neonatal está na redução da mortalidade infantil, uma vez que as doenças genéticas representam a segunda maior causa de óbito nos dois primeiros anos de vida. Minimizar os gastos hospitalares com internações frequentes dessas crianças representa outro impacto, pois as doenças congênitas constituem a principal causa de internação nos prontossocorros infantis. A redução dos custos de manutenção de indivíduos com sequelas neurológicas incapacitantes ao longo de toda a vida representa o maior benefício social e econômico para a saúde pública deste país. ●



N. ORIGEM 09061859

5 ml

N. ORIGEM 09061860

5 ml

N. ORIGEM 09061861

N. ORIGEM 09061862

5 ml

N. ORIGEM 09061863

5 ml



AVANÇO OU RETROCESSO?

Especialistas discutem os pontos positivos e negativos do novo projeto de lei do Senado que pretende mudar as regras das pesquisas clínicas no País

Por **DANIELLA PINA E DANIELLE MENEZES**

Um projeto de lei que muda a perspectiva das pesquisas clínicas no Brasil está causando polêmica nas mais diferentes esferas da política nacional. A senadora Ana Amélia (PP-RS) é a autora do PLS 200/2015, que visa mudar algumas regras éticas em pesquisas clínicas para acelerar o registro de novos medicamentos.

Ana Amélia foi motivada a criar o projeto após conhecer a história de Afonso Haas, de 56 anos, que luta contra um câncer de pulmão. Ele é voluntário de um grupo de pesquisa científica da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS), que estuda os resultados do nivolumabe, um dos medicamentos oncológicos mais estudados no mundo. Hoje, ele leva uma vida normal e incentiva os testes em pacientes no Brasil.

Para explicar a proposta do PLS 200/2015, a assessoria de imprensa da senadora enviou à redação da *Vidas Raras* um documento que explica todos os pontos do projeto. Segundo o arquivo, a proposta é desburocratizar o sistema e agilizar a liberação de novas pesquisas clínicas. Hoje, o País leva, em média, 12 meses

para aprovar uma nova pesquisa, enquanto a média de outros países varia de quatro a seis meses. De acordo com o documento da senadora, o Brasil é responsável por apenas 2% das novas pesquisas de todo o mundo.

Pelas regras atuais em vigor no País, os ensaios clínicos passam por avaliação ética de duas instituições atreladas ao Ministério da Saúde: o Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) e a Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (Conep), que atuam nesse sistema há quase 20 anos. Mais de 700 comitês de ética no Brasil são vinculados à Conep. Com o projeto de lei, os CEPs teriam mais liberdade em avaliar os protocolos de pesquisas independentemente. Assim, a aprovação de novas pesquisas clínicas seria feita em até 90 dias.

Segundo o presidente-executivo da Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa (Interfarma), Antônio Britto, o investimento da indústria para pesquisas e desenvolvimento de novas terapias no Brasil equivale a US\$ 300 milhões anuais. O montante, considerado baixo, deve-se, principalmente, ao longo tempo de aprovação das pesquisas submetidas à dupla avaliação do sistema CEP/Conep.

“É fundamental mantermos um padrão elevado de análise ética das pesquisas clínicas, mas não podemos demorar tanto para isso. Essa morosidade acaba fazendo com que muitos estudos deixem de ser feitos no Brasil, o que dificulta o acesso dos pacientes às drogas experimentais e prejudica o avanço da ciência no País”, afirma.

Somente no primeiro semestre de 2015, as associadas da Interfarma deixaram de realizar 16 estudos no Brasil com o objetivo de investigar alternativas de combate ao câncer, doenças raras, diabetes e esclerose múltipla. De acordo com dados da Associação, embora o Brasil seja hoje o quinto mercado farmacêutico do mundo, ocupa apenas a 15ª colocação entre os países que mais realizam estudos clínicos.

*Senadora Ana Amélia,
autora do PLS 200/2015*

PRÓS E CONTRAS DO PLS 200/2015

Representando a Associação Brasileira de Medicina Farmacêutica (SBMF), o pediatra Charles Schmidt é a favor do PLS 200/15. Segundo ele, o Brasil perde em competitividade com o modelo atual. “Como os estudos internacionais são geralmente competitivos, o Brasil tem ficado de fora dos maiores e mais importantes ensaios clínicos conduzidos no mundo”, afirma. “Com isso, perdem os pesquisadores brasileiros, que deixam de receber as informações e de participar do que há de mais inovador na medicina farmacêutica; perdem os pacientes brasileiros a oportunidade de serem tratados com tecnologia de ponta; perde o Brasil, pois deixa de receber os investimentos internacionais da pesquisa; perdem as instituições de pesquisa, pois deixam de participar das mais importantes descobertas da medicina. Em outras palavras, perdemos todos nós”, diz.





“O PLS 200/15 ATRAIRÁ MAIS PROJETOS DE PESQUISA PARA O BRASIL, MAIS INVESTIMENTOS, MAIS OPORTUNIDADES PARA OS PESQUISADORES E PARA OS PACIENTES BRASILEIROS. COMO SERIA ISSO UM RETROCESSO?”

Charles Schmidt
Pediatra e diretor da
Associação Brasileira de
Medicina Farmacêutica

O PLS 200/15 estabelece também os direitos dos participantes de pesquisa, contemplando-os em uma lei ordinária. Atualmente, há uma estrutura regulatória nesse quesito, emanada pelo Conselho Nacional de Saúde desde 1996, que não protege plenamente o participante. “Sendo assim, o PLS 200/15 trará segurança jurídica aos participantes da pesquisa e a toda estrutura de pesquisa clínica no Brasil”, afirma Schmidt.

A preocupação com a integridade do participante vai além, havendo também uma discussão sobre os interesses dos laboratórios, que podem influenciar as pesquisas. Segundo Schmidt, os ambientes de pesquisa serão 100% controlados por um protocolo rígido, avaliados e aprovados por instâncias éticas e monitorados pelos patrocinadores, além das auditorias nacionais e internacionais.

Para a Conep, no entanto, o PLS 200/2015 representaria um desserviço à sociedade brasileira, pois reduziria drasticamente os direitos desses participantes. “O principal direito existente hoje é o de continuar recebendo o medicamento novo depois que o estudo acaba. Se uma pessoa com câncer entra em um estudo e melhora, quando ele acaba é razoável negar a ela a continuidade do tratamento?”, questiona o conselheiro da Comissão, Jorge Venâncio. “Isso seria uma desumanidade.” De acordo com Venâncio, somente pessoas com risco de morte ou piora grave e ausência de tratamento alternativo têm direito ao tratamento pós-estudo previsto pelo PLS 200/2015. O grupo equivale a 40% dos participantes das pesquisas.

Outro ponto de discussão seria o uso de placebos pelos laboratórios. Segundo o material da senadora, a preparação, que é neutra quanto a efeitos farmacológicos, só será utilizada quando houver a liberação e estiver de acordo com as normas do Ministério da Saúde. “Todo medicamento novo precisa ser comparado com alguma coisa quando está sendo testado. Quando não existe tratamento para a doença, todos estão de acordo quanto a comparar o novo com o placebo”, explica Venâncio. “Mas se existe tratamento para a doença, vamos submeter uma pessoa doente a uma pesquisa e tratá-la com pílula de farinha? Essa proposta é uma falta de respeito com o ser humano”, diz.

Além disso, a Conep discorda da criação dos chamados ‘comitês de ética independentes’, pois isso possibilitaria que os laboratórios patrocinadores avaliassem suas próprias pesquisas clínicas. “A proposta do PLS 200/2015 é acabar com o sistema e criar um arquipélago de comitês isolados, em que cada um terá sua interpretação da lei, sem ninguém para harmonizar as decisões”, explica o conselheiro.

A proposta da Conep para reduzir o tempo de aprovação de estudos clínicos sem expor a saúde e a dignidade humana dos participantes das pesquisas é acabar, até o final do ano, com a dupla análise do sistema CEP/Conep. “A alternativa que colocamos em consulta pública é a descentralização do sistema, com a criação dos Comitês Certificados, mas mantendo a harmonia nas decisões. Com o novo sistema, aumentaríamos de 220 para 500 os projetos em análise por mês, mantendo a qualidade da defesa dos direitos dos participantes e os prazos reduzidos que já estamos praticando”, pontua Venâncio.

Para a presidente da Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS-DR), Regina Próspero, independentemente de serem a favor ou contra o projeto de lei, o mais importante é que todos os agentes envolvidos com a pesquisa clínica tenham a real dimensão do que a agilidade e a segurança nas pesquisas representam, por exemplo, na vida de uma pessoa com uma enfermidade rara. “A vida de milhões de pessoas depende das pesquisas clínicas para o contínuo desenvolvimento da medicina. Tais pesquisas são peças-chave no estabelecimento de protocolos clínicos que norteiam o tratamento e oferecem maior qualidade de vida e, em alguns casos, representam a única chance de vida para essas pessoas.”

ENTENDENDO A PESQUISA CLÍNICA NO BRASIL

Para serem aprovadas, as pesquisas clínicas envolvendo seres humanos respondem a uma série de implicações

CRITÉRIOS PARA A PESQUISA EM SERES HUMANOS

Segundo o Art. 3º do PLS 200/2015, a pesquisa clínica deve atender às exigências éticas e científicas aplicáveis às pesquisas com seres humanos, especialmente às seguintes:

- I – respeitar os direitos, a dignidade, a segurança e o bem-estar do sujeito da pesquisa, que devem prevalecer sobre os interesses da ciência e da sociedade;
- II – estar embasada por avaliação favorável da relação risco-benefício para o sujeito da pesquisa e para a sociedade;
- III – ter disponível informação clínica e não clínica acerca do produto sob investigação, para respaldar a condução da pesquisa;
- IV – contar com base científica sólida e estar devidamente descrita em protocolo;
- V – ser conduzida de acordo com o protocolo aprovado pelo CEP ou CEI;
- VI – dispensar cuidados médicos e tomar decisões médicas no interesse do sujeito da pesquisa;
- VII – garantir a competência e a qualificação técnica e acadêmica dos profissionais envolvidos na realização da pesquisa;
- VIII – assegurar a participação voluntária, mediante consentimento livre e esclarecido, do sujeito da pesquisa;
- IX – respeitar a privacidade do sujeito da pesquisa e as regras de confidencialidade de seus dados, garantindo a preservação do sigilo sobre a sua identidade;
- X – produzir, manusear e armazenar os produtos sob investigação de acordo com as normas de boas práticas de fabricação;
- XI – adotar procedimentos que assegurem a qualidade dos aspectos envolvidos e a validade científica da pesquisa.



“NÃO VEJO LÓGICA
EM QUERER FAZER
PROGRESSO COM
REDUÇÃO DOS
DIREITOS DOS
DOENTES. PARA MIM,
ISSO É EXCLUDENTE
E DESUMANO”

Jorge Venâncio
Conselheiro da Comissão
Nacional de Ética em
Pesquisa (Conep)

quanto à segurança dos participantes e às questões regulatórias relacionadas à condução do estudo.

De acordo com a diretora de pesquisa clínica do Centro de Atenção à Saúde Humana Invitare, Greyce Lousana, o primeiro passo para conduzir uma pesquisa é elaborar um protocolo ou projeto, que é coordenado por um pesquisador com expertise na área estudada. O pesquisador responsável trabalha com uma equipe multidisciplinar capacitada, formada por médicos, farmacêuticos, enfermeiros, psicólogos, nutricionistas e outros profissionais.

Além da equipe, é fundamental a participação de convidados, que devem estar conscientes de seus direitos, deveres e riscos existentes ao participar de uma pesquisa, bem como dos eventuais benefícios. “Todos os convidados devem compreender e tirar suas dúvidas com os pesquisadores e suas equipes multidisciplinares sobre aquela pesquisa”, esclarece Greyce.

Para dar início ao projeto, a pesquisa precisa ser avaliada sob os aspectos éticos e legais. É aqui que entra a análise do Sistema CEP/Conep, que atua nessa avaliação. “Para conduzir um estudo ou ensaio clínico no Brasil, precisamos de institutos de pesquisa preparados com uma série de requisitos, participantes muito bem orientados e esclarecidos, uma análise robusta do sistema CEP/Conep, patrocinadores orientados e preparados e também a anuência da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa)”, pontua Greyce. A Anvisa coordena ações que complementam a anuência do Sistema CEP/Conep e é responsável por emitir um comunicado especial autorizando a condução da pesquisa.

“É um direito do cidadão brasileiro questionar se realmente o que se coloca à disposição da população passou por todas essas etapas e tem garantia da Anvisa, do sistema ético e das instituições de pesquisa”, diz a diretora de pesquisa clínica. “A partir desse conjunto de ações, é possível dizer que um sistema é seguro e eficaz”, completa. ●



SEM AR

Saiba identificar os sintomas e perspectivas para o tratamento da fibrose pulmonar idiopática

Os pulmões são fundamentais no processo de oxigenação do sangue e na eliminação de gás carbônico (CO₂). Esse processo é conhecido como troca gasosa e é indispensável para o funcionamento do organismo. Para que isso ocorra, essas estruturas precisam funcionar constantemente e, diferentemente do que se imagina, não são preenchidas apenas por ar, chegando a abrigar quase metade de todo o sangue do corpo em um processo contínuo de renovação entre oxigênio e CO₂.

Para realizar a troca entre os gases, os pulmões possuem estruturas específicas. O ar respirado desce pela traqueia e é deslocado por um par de tubos chamados

de brônquios. Esse sistema vai ficando cada vez mais fino para possibilitar a oxigenação do sangue, passando para estruturas cada vez menores conhecidas como ramos bronquiais, bronquíolos e, finalmente, terminando nos alvéolos, sacos de ar muito pequenos que ficam em contato com vasos sanguíneos e são responsáveis por fazer a renovação do sangue que chega carregado de CO₂.

Esse sistema vital e engenhoso, porém, nem sempre funciona perfeitamente. Um conjunto de alterações pode danificar a estrutura dos alvéolos, causando a formação de um tecido de cicatriz grosso e endurecido, chamado de fibrose, que dificulta a troca gasosa. Assim, o oxigênio não consegue entrar no organismo e o CO₂ não

consegue sair. O quadro apresentado é conhecido como fibrose pulmonar e faz o paciente ter dificuldade para respirar e apresentar uma série de problemas que, sem tratamento, levam a uma piora acelerada e até à morte.

CAUSA DESCONHECIDA

Segundo o médico Carlos A. C. Pereira, doutor em pneumologia e coordenador do Grupo de Assistência e Pesquisa em Doenças Pulmonares Intersticiais da Escola Paulista de Medicina da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp), existem diversas doenças pulmonares e fatores que podem levar a um quadro de fibrose. Entre suas principais causas, estão tabagismo, pneumonite, processos inflamatórios crônicos, infecções virais e bacterianas como pneumonia e tuberculose, refluxo gastroesofágico e até causas genéticas, entre outras.

Mesmo com tantas possibilidades, uma parcela significativa dos pacientes diagnosticados com a doença não apresenta uma causa para o seu desenvolvimento, um quadro conhecido como fibrose pulmonar idiopática (FPI). A palavra vem do grego e é formada pela união de *idio* (de si mesmo) e *pathos* (sofrimento). O adjetivo representa uma doença que 'surgiu espontaneamente' e se desenvolveu por causa obscura e desconhecida.

A FPI surge em todo o mundo e afeta pessoas de todas as raças de maneira semelhante. Mesmo que seja mais frequente em pessoas de idade maior, também pode afetar pessoas jovens (veja mais no box 'Epidemiologia').

PIORA PROGRESSIVA

De maneira geral, os pacientes com fibrose pulmonar são assintomáticos nos estágios iniciais da doença. Com sua evolução, começam a ser sentidos sintomas como falta de ar com piora progressiva, cansaço e tosse seca por mais de seis meses. Os pacientes podem ainda apresentar resfriados e infecções pulmonares mais frequentes, mudanças no formato das unhas (baqueteamento digital), falta de apetite, perda de peso e redução da oxigenação, que ocasiona na coloração azulada das extremidades e lábios (cianose).

Pode haver períodos agudos de piora nos sintomas em diferentes estágios da doença. Com o passar do tempo, a FPI acaba evoluindo para doenças cardíacas, por causa do esforço maior do coração que tenta suprir as necessidades do organismo, e até mesmo coágulos sanguíneos. Em estágios avançados, pode ser necessário suplementação de oxigênio.

BUSCANDO UMA CAUSA

Por causa de seus sintomas iniciais pouco expressivos, a fibrose pulmonar tem um diagnóstico prejudicado. Isso acontece porque suas primeiras manifestações são confundidas com problemas comuns relacionados ao estilo de vida do indivíduo. Cansaço ou falta de ar são sintomas inespecíficos, associados ao estresse e até sedentarismo. Por isso, muitos pacientes só procuram ajuda médica após um longo tempo, reduzindo consideravelmente as chances de um tratamento eficaz.

Essa demora na busca por apoio médico é muito perigosa, principalmente por ser uma doença que, sem tratamento, evolui rapidamente e piora muito a qualidade de vida do paciente. Quanto mais tempo passa sem medicação, maiores os danos aos pulmões e pior é o prognóstico.

“A FPI é uma doença rara. Tanto os clínicos quanto os pneumologistas não lidam com muitos pacientes

EPIDEMIOLOGIA

Estima-se, com base em estudos recentes de revisão, que a doença tenha uma incidência que varia entre três e nove casos por 100 mil pessoas por ano na Europa e nos Estados Unidos. Não existem dados ou estudos para a América do Sul, mas, com base nesses dados, as estimativas são de que existam no Brasil em torno de 12 mil casos de FPI.

MELHORA NO ENTENDIMENTO

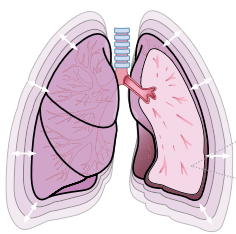
Nos últimos anos, muitos avanços ocorreram. A tomografia de tórax permitiu o diagnóstico sem biópsia em muitos casos e levou à detecção mais precoce da doença. Estudos de genética permitiram entender muitas alterações que predispõem à doença. O melhor entendimento dos mecanismos da formação da fibrose levou à conclusão de que a fibrose na doença não depende de uma inflamação pulmonar prévia, como acontece em outras doenças que levam à fibrose pulmonar. Isso revolucionou a maneira de tratar a doença, com foco em medicamentos dirigidos para a fibrose e não para a inflamação.

com a doença. Soma-se a isso o fato de ela manifestar-se de maneira muito semelhante a muitas doenças pulmonares. Há, portanto, necessidade de maior divulgação sobre a patologia no meio médico”, alerta Pereira.

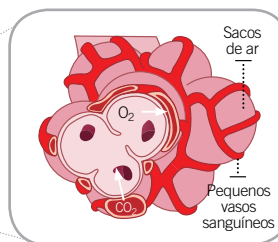
A busca por uma resposta para os sintomas da FPI leva em conta o histórico médico do paciente e seus familiares, assim como a avaliação física para testar o comportamento do paciente durante o exercício. Entre os exames mais detalhados utilizados como ferramenta para essa investigação, está a tomografia axial computadorizada (chamada de TC), que emprega raio-X e computação para criar imagens detalhadas dos pulmões.

A maior parte dos pacientes de fibrose pulmonar idiopática pode ser diagnosticada com base no histórico médico, exame físico ou resultado da TC. Ainda assim, também pode ser necessária a realização de uma biópsia pulmonar, em que uma amostra do tecido do órgão é retirada em uma pequena cirurgia para análise microscópica posterior. Um especialista capacitado analisa esse pedaço de tecido pulmonar e identifica se existe fibrose.

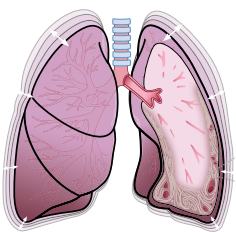
Pulmão saudável



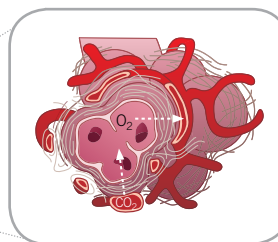
Sacos de ar normais



Pulmão com FPI



Sacos de ar danificados e fibrose



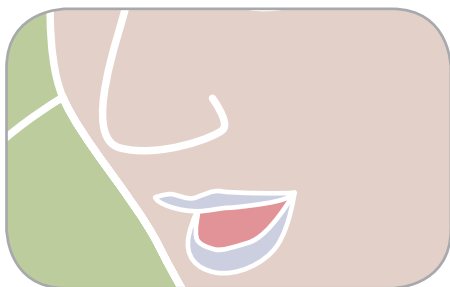
O QUE ACONTECE NA FPI?

A formação da fibrose aumenta a distância entre os alvéolos pulmonares e os vasos sanguíneos, dificultando a troca gasosa

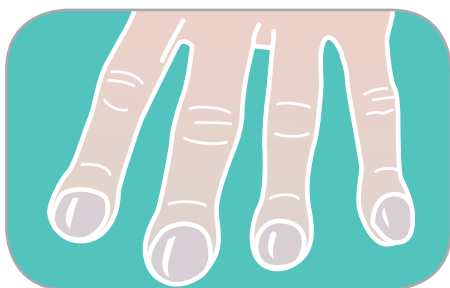
- Tosse seca
- Falta de ar
- Perda de peso involuntária



Cianose



Baqueteamento digital



SINTOMAS DA FPI

Entre os sintomas da doença estão o baqueteamento digital e a cianose, acompanhados de tosse seca e falta de ar.

Fonte: Pocket Doctor / Boehringer Ingelheim

DIMINUINDO OS DANOS

Uma vez que a cicatrização do tecido pulmonar é permanente, a FPI não tem cura. Ainda assim, um especialista poderá decidir o melhor tratamento a seguir para atenuar os sintomas e melhorar a sobrevida do paciente. Atualmente, essas opções são: reabilitação pulmonar com exercícios e treinamento, tratamento medicamentoso, administração de oxigênio suplementar para ajudar o paciente a manter a oxigenação do corpo e, em casos mais graves, transplante de pulmão.

O pneumologista da Unifesp explica que diversas intervenções podem ser úteis, da cessão do cigarro até o tratamento do refluxo esofágico e da tosse. No caso dos medicamentos, entretanto, ainda existe certa dificuldade.

“Há quase um ano, duas medicações eficazes contra a fibrose (nintedanibe e pirfenidona) foram liberadas nos Estados Unidos, estando também disponíveis na Europa, Japão e outros países. Ainda assim, essas opções ainda não foram lançadas no Brasil. São medicamentos que reduzem a perda da capacidade pulmonar à metade e têm o potencial de prolongar a sobrevida e retardar a incapacidade decorrente da doença. Por isso, é muito importante que sejam liberadas o quanto antes aos pacientes brasileiros pelo Sistema Único de Saúde (SUS)”, afirma.

PERSPECTIVAS

Segundo Pereira, a evolução da medicina deve trazer mais eficiência para o diagnóstico da fibrose pulmonar idiopática, melhorando assim as chances dos pacientes de uma sobrevida mais ativa. O diagnóstico no futuro deverá ser feito mais precocemente, seja por tomografias melhores, exames de sangue com biomarcadores ou por detecção de combinações específicas de expressão de genes que estejam relacionados à FPI.

“O tratamento, por sua vez, provavelmente envolverá uma combinação de medicamentos cada vez mais eficientes. Assim como fazemos hoje na quimioterapia no combate ao câncer, esses remédios poderão atuar em diferentes vias do mecanismo da doença, trazendo mais esperança”, finaliza o médico. ●

BOA NOITE!

Conheça as diferentes fases do sono e a importância de dormir bem

Por **FERNANDO INOCENTE**

Fundamental para a saúde, o sono é um processo ativo que envolve múltiplos e complexos mecanismos fisiológicos e comportamentais, em variados sistemas e regiões do sistema nervoso central. Para se ter ideia, existem dois estados distintos: o sono com atividade cerebral mais rápida (REM - abreviação para movimentos rápidos dos olhos, em inglês) e o sono mais lento (não REM).

O primeiro é caracterizado pela atividade cerebral de baixa amplitude e mais rápida, e pelo máximo relaxamento muscular. É também nesse estágio em que ocorrem os sonhos. Ao longo da noite, os dois estados se repetem a cada 70 e 110 minutos, com quatro a seis ciclos por noite. Entretanto, essa distribuição pode ser alterada por diferentes fatores, como idade, temperatura ambiente e determinadas doenças. Já o segundo estado, de atividade cerebral mais lenta, é dividido em três fases.

LIÇÕES

Diversas funções são atribuídas ao sono, sendo a hipótese mais simples que ele se destina à recuperação do organismo de um possível débito energético. Outras também são atreladas, como a manutenção do equilíbrio geral do corpo, a consolidação da memória e a regulação da temperatura corporal.

Já que o sono é imprescindível para o ser humano, assim como a prática de atividade física, ter uma noite tranquila se faz necessário, não é mesmo?

A principal dúvida está em como fazer para ter ‘aquela’ noite de sono. De acordo com o pediatra Gustavo Moreira, do Instituto do Sono, de São Paulo (SP), a expressão ‘dormir bem’ acontece quando a pessoa repousa por tempo suficiente, sentindo-se descansada no outro dia.

Ele explica que a quantidade de horas varia. Para um adulto, por exemplo, oito horas diárias é suficiente, com variação de duas horas para mais ou para menos. Já os recém-nascidos devem dormir, em média, 16 horas; crianças entre quatro e cinco anos, 12; e os adolescentes, nove horas. “A partir dos 40 anos, o quadro começa a mudar e, com o passar do tempo, a quantidade de horas dormidas diminui lentamente.”

Para garantir a melhor qualidade do sono, alguns cuidados são importantes. O primeiro é entender que o sono perdido não é recuperado. É comum muitas pessoas tentarem compensá-lo no fim de semana, mas isso não é suficiente, de acordo com o pediatra. “Deve-se também evitar o cochilo à tarde, pois isso atrapalha o sono da noite.”

NAS DOENÇAS RARAS

Pessoas com doenças raras, segundo o médico, têm mais chances de ter problemas na qualidade do sono, sendo o mais comum o distúrbio respiratório. “O indivíduo passa a ter apneia obstrutiva do sono, geralmente caracterizada por pausas respiratórias que são consideradas anormais quando ultrapassam a frequência de cinco por hora de sono”, revela.

Doenças de depósito, caracterizadas pela falta de enzimas que afetam o metabolismo normal do organismo, como mucopolissacaridose e Pompe, e doenças neuromusculares também prejudicam a qualidade do sono, provocando, principalmente, problemas respiratórios. ●

DURMA BEM

Para auxiliar nessa questão, o mercado disponibiliza alguns aparelhos, como os CPAP. Entretanto, apenas o médico, após um exame como a polissonografia, poderá indicar o mais apropriado para cada caso. Indicados para o tratamento da apneia obstrutiva do sono, esses equipamentos basicamente geram um fluxo de ar a uma determinada pressão que faz uma espécie de encaimento pneumático nas vias respiratórias do paciente, impedindo que fiquem obstruídas. Vale lembrar que para fazer o tratamento com CPAP, é necessário o uso de máscaras, que são classificadas em quatro categorias: nasal, de almofadas nasais, facial (ou oronasal) e facial total.

DICAS IMPORTANTES

- Tenha horários regulares para dormir e despertar
- Vá para a cama somente na hora de dormir
- Tenha um ambiente adequado: limpo, escuro, sem ruídos e confortável
- Não ingira bebidas alcoólicas, café, chá-preto e refrigerante próximo ao horário de dormir
- Evite sonecas durante o dia
- Jante moderadamente
- Realize atividades repousantes e relaxantes preparatórias para o sono
- Seja ativo física e mentalmente
- Em alguns casos, para pacientes com doenças raras, também se faz necessário o uso de medicamentos

Fonte: Instituto do Sono

VITRINE

Conheça alguns dos equipamentos para o tratamento da apneia do sono e, conseqüentemente, melhoria da qualidade do sono:



CPAP XT-1

Leve e pequeno, é fácil de transportar e utilizar em viagens. Indicado para o tratamento da apneia ou terapia respiratória com pressão fixa em pacientes adultos com peso superior a 30 kg.

Fabricante: Apex Medical

Preço: R\$ 757,70 à vista



CPAP S9 AutoSet

Possui recursos de tecnologia para conforto e desempenho. Possui a tecnologia de alívio de pressão expiratória, que identifica o ciclo respiratório e alivia o fluxo de pressão durante a exalação, tornando a respiração mais natural.

Fabricante: ResMed

Preço: R\$ 1.799,91 à vista



Máscara nasal ComfortClassic

Abrange todo o contorno do nariz, com pouca complexidade e grande economia, tem como diferencial o suporte de testa, com almofada em gel. Macia, possui quatro pontos de fixação para distribuir a tensão do aperto uniformemente.

Fabricante: Philips Respironics

Preço: R\$ 224,91 à vista



Máscara facial total FitLife

Ideal para pacientes de difícil adaptação que usam barba, dentadura, que tenham alguma irregularidade facial ou claustrofobia.

Fabricante: Philips Respironics

Preço: R\$ 809,10 à vista

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
www.apmps.org.br

LUTAR ATÉ VENCER

Antônio Pezão continuou a carreira de lutador mesmo depois de descobrir que tinha uma doença rara

Por **DANIELLE MENEZES**



Sapato tamanho 48. Mãos grandes e queixo maior que o normal. Essas são características físicas de Antônio Silva, mais conhecido como Pezão, apelido recebido após ingressar na vida de lutador em 2005. Desde os cinco anos de idade, ele já praticava artes marciais e se diz apaixonado desde sempre pelo que faz. Hoje, aos 35, conta como superou um problema grave de saúde para continuar nos tatames. Atualmente, ele é lutador na categoria dos pesos-pesados do *Ultimate Fighting Championship* (UFC), a maior organização dos eventos de artes marciais mistas (MMA, sigla em inglês) do mundo.

Pezão é portador de uma doença rara chamada acromegalia. Quando crianças e adolescentes começam a crescer demasiadamente, atingindo alturas excepcionais, há um diagnóstico de gigantismo. A acromegalia é um problema parecido, porém, acontece já na vida adulta. Ela é caracterizada pelo aumento excessivo das extremidades do corpo. Por isso, o lutador tem pés, mãos e queixo maiores que o normal. O problema acontece quando há uma falha na produção hormonal, causada por um tumor que cresce em determinada região do cérebro.

**Antônio Pezão vence
Soa Palelei (AUS) por
nocaute técnico, UFC 190**

DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

Como a maioria dos portadores de doenças raras, Pezão levou alguns anos para saber que tinha a doença. O atleta iniciou sua carreira em 2005 e logo no ano seguinte já estava com a agenda cheia de compromissos e lutas. Para uma delas, que aconteceria no Japão em 2006, Pezão foi submetido a uma ressonância magnética na cabeça, obrigatoriedade do evento, que diagnosticou a acromegalia. “Foi um choque! Mas como tenho muita fé, sabia que iria vencer essa doença.”

Segundo a endocrinologista responsável pelo tratamento do lutador, Dra. Nina Musolino, esse exame foi essencial para a descoberta do tumor na hipófise e início imediato do tratamento. Muitos casos de acromegalia são tratados à base de medicamentos hormonais para controlar o crescimento excessivo. No entanto, por ser lutador, Pezão não pode fazer uso desses remédios, já que o UFC proíbe o uso de substâncias que possam caracterizar como uso de doping. Por isso, a melhor opção para ele foi ser submetido a uma cirurgia, que teria um resultado positivo mais rápido. Porém, o tumor não foi retirado totalmente e o lutador continuou com o crescimento anormal. “O tumor de hipófise, embora benigno, pode invadir estruturas próximas ao local e, quando isso ocorre, a retirada total do tumor pode ser inviabilizada. A cirurgia, embora eficaz na remoção de grande parte do tumor, não levou à ‘cura’. Por isso, foi necessário tratamento medicamentoso e uma segunda cirurgia para retirada de resíduo do tumor”, afirma a endocrinologista.

Em 2014, Pezão realizou a segunda cirurgia na tentativa de retirar totalmente o tumor. Acompanhado por Nina Musolino e pelo neurologista Dr. Valter Sperling Cescato, hoje ele se diz 100% recuperado. “O hormônio de crescimento está controlado e ele não necessita de tratamento para a acromegalia neste momento. Ele fez tratamento medicamentoso apenas no período que antecedeu a segunda cirurgia”, completa Dra. Nina.

UM NOCAUTE NA DOENÇA

Pezão é considerado, por muitos especialistas em MMA, um profissional de sucesso. Já em sua primeira luta,

ENTENDENDO A DOENÇA

A acromegalia é uma doença crônica caracterizada pelo aumento anormal de algumas partes do corpo na vida adulta. A condição rara decorre, em 98% dos casos, do aumento da produção do hormônio GH, responsável pelo crescimento. Esse hormônio é produzido pela glândula hipófise, localizada no cérebro. Um indivíduo com essa doença crônica apresenta um tumor benigno no local, o que causa a fabricação excessiva do hormônio.

A doença causa o crescimento de extremidades do corpo, como pés, mãos, queixo, orelhas e nariz. Além disso, o paciente pode sofrer com dores de cabeça e nas articulações e dormência nas mãos. “Quando a doença se inicia na infância ou puberdade, pode ocorrer crescimento exagerado e resultar em gigantismo. Nos adultos, leva a aumento das extremidades: mãos e pés, além de ocorrer alterações faciais típicas como alargamento do nariz, aumento dos lábios e da mandíbula, espaçamento dos dentes e fronte proeminente. Pode acarretar ainda dor articular, diabetes, hipertensão articular e apneia do sono”, afirma a endocrinologista Dra. Nina Musolino.

Em muitos casos, a doença só é diagnosticada após 10 anos do surgimento do tumor. Por isso, o diagnóstico difícil pode agravar o quadro do paciente. Como um dos sintomas é o espaçamento anormal entre os dentes, o dentista pode ser um dos primeiros a suspeitar do problema.

O diagnóstico é realizado por meio de exames de sangue, que irão detectar os níveis do hormônio GH no sangue. Além destes, uma ressonância magnética é essencial para fechar o diagnóstico. O tratamento pode ser realizado por três maneiras:

- » **CIRURGIA:** quando o tumor mede menos de 1 cm, os índices de cura chegam a 80%;
- » **RADIOTERAPIA:** usada quando o tumor não pode ser retirado por meio de cirurgia;
- » **TRATAMENTO HORMONAL:** com o acompanhamento de um endocrinologista, em alguns casos, a reposição hormonal deve ser realizada por toda a vida.

Quando não tratada corretamente, a doença pode trazer problemas graves para o paciente. A taxa de mortalidade em pessoas com acromegalia pode ser até três vezes maior, principalmente por doenças cardíacas e diabetes.

em 2005, ele venceu o lutador Tengiz Tedoradze por nocaute ainda no primeiro assalto.

Por causa da doença, contudo, o lutador teve que fazer algumas pausas nos treinamentos e combates para o tratamento. Após a primeira cirurgia em 2006, Pezão ficou afastado por aproximadamente dois meses para recuperação total. Porém, isso não o impediu de continuar a carreira. Poucos meses depois, ele já estava de volta aos octógonos, nocauteando Georgy Kaysinov, em pouco mais de um minuto de luta.

Ainda em 2006, assim que a doença foi diagnosticada, Pezão passou por diversos incômodos. Apesar de ter vergonha em falar no assunto, hoje ele assume que chegou a lactar por causa da doença. Em uma

entrevista ao *UOL Esportes*, em fevereiro de 2014, Antônio Pezão afirmou que, na época, ficou assustado com o ocorrido. “Na primeira vez que vi, lembro que fiquei meio assustado. Não sabia o porquê, não comentei com ninguém porque tinha vergonha.”

O assunto veio à tona após o lutador ser flagrado no exame antidoping após uma luta pelo UFC em dezembro de 2013. Na época, os exames acusaram excesso de testosterona no sangue. Por isso, ele e seu empresário Alex Davis divulgaram informações para a mídia afirmando que Pezão sofria com problemas hormonais causados pela doença e havia feito reposição hormonal. Ainda em uma reportagem do *UOL Esportes*, em fevereiro de 2014, a médica endocrinologista e membro da



Treino aberto para a imprensa de Antônio Pezão, em fevereiro/2015



Sociedade Brasileira de Endocrinologia Dra. Cláudia Chang afirmou que a falta de testosterona pode causar lactação em homens. Por causa desse exame, Antônio Pezão ficou nove meses afastado das competições.

Mas nem esse tempo longe das lutas o fez desistir. Em agosto deste ano, ele voltou a vencer, na luta que marcou sua volta, no Rio de Janeiro (RJ): ele derrotou o australiano Soa Palelei em menos de um minuto. Sua próxima luta já está marcada para 14 de novembro, em Melbourne, na Austrália. “No caso do Antônio, até por causa das lutas, são realizados exames cuidadosos, incluindo cardíacos, periodicamente, e não foi encontrado nada que aumentasse seu risco, por isso ele tem sido liberado para luta”, diz a endocrinologista Nina Musolino.

COMO TUDO COMEÇOU

Nascido em 1979, em Brasília (DF), Antônio Silva se mudou com a família para Campina Grande (PB) quando ele ainda era criança. O interesse pelo esporte veio aos cinco anos, ao assistir uma competição de caratê. “Quando vi aquela apresentação, fiquei maravilhado. Então, logo pedi um quimono para meu pai e comecei a treinar caratê.”

Aos 17 anos, Pezão iniciou os treinos de jiu-jitsu e aos 24 já estava fazendo sua primeira luta de MMA, em Campina Grande (PB). “Depois disso, percebi com 100% de certeza que ser lutador de MMA era a profissão que eu queria para mim.” ●



Deputados na bancada da Assembleia Legislativa, em São Paulo (SP)

LANÇAMENTO DA FRENTE PARLAMENTAR DA SAÚDE E PESQUISAS CLÍNICAS

Foi lançada em 10 de agosto a primeira Frente Parlamentar da Saúde e Pesquisas Clínicas, com a coordenação do deputado estadual Wellington Moura, na Assembleia Legislativa de São Paulo. O evento também contou com a presença da equipe da Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS-DR), que prestigiou a posse de sua

presidente, Regina Próspero, para o cargo de secretária adjunta de Doenças Raras. Com o objetivo de trazer melhorias para o sistema regional de saúde, a Frente Parlamentar tem por objetivo melhorar o atendimento de pacientes pela rede pública e ampliar o acesso ao diagnóstico e tratamento, principalmente para pessoas com doenças raras. Além disso, deve-se também aumentar a fiscalização

de políticas públicas para a saúde, conscientizar a população sobre seus direitos e reunir pareceres e opiniões sobre as pesquisas. Para o provedor da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, José Luiz Egydio Setúbal, esse tipo de iniciativa é estratégico, por isso deu início às suas pesquisas clínicas em crianças. Porém, para ele é importante dar destaque também para as pesquisas realizadas pelas universidades.



INCLUSÃO SOCIAL TAMBÉM NO MUNDO DA MODA

Madeline Stuart, australiana de 18 anos, é portadora da síndrome de Down e tem uma vida diferente. Ela é modelo e já fez seu primeiro trabalho: desfilou na semana de moda de Nova York, no último 13 de setembro, para a grife FTL Moda. Em sua página nas redes sociais, Madeline conta que decidiu mudar de vida há pouco mais de um ano, quando resolveu perder peso para poder fazer parte do mundo da moda. “Eu sou uma modelo e espero que meu trabalho ajude a mudar a forma como a sociedade enxerga as pessoas com deficiência. A visibilidade cria consciência, aceitação e inclusão”, declarou no Facebook.

Com o apoio da Christopher & Dana Reeve Foundation, empresa especializada em inclusão de pessoas com problemas neurológicos, a jovem desfilou na *New York Fashion Week* e participou de outras campanhas para grifes de roupas. Além disso, a jovem é líder de torcida, dançarina e pratica esportes como basquete e natação.

Fonte: hypeless.com

PACIENTE COM DOENÇA GRAVE NÃO PRECISARÁ PAGAR PEDÁGIO NO PARANÁ

O presidente da Assembleia Legislativa do Paraná, Ademar Traiano (PSDB), promulgou o projeto de lei que isenta o pedágio para pacientes com doenças graves. A lei foi decretada pelo Parlamento, pois o governador do estado, Beto Richa (PSDB), não se manifestou sobre o assunto.

O benefício só é válido para pessoas que não têm tratamento no mesmo município onde moram e, por isso, precisam pegar estrada para ter acesso aos hospitais. Para conseguir a isenção, o paciente deve apresentar o laudo médico com a periodicidade e tratamentos prescritos, além de comprovar que não há tratamento no local onde mora. As doenças graves consideradas são: Aids, câncer, cegueira, contaminação por radiação, doença renal, do fígado ou do coração, doença de Paget em estado avançado, doença de Parkinson, esclerose múltipla, hanseníase, paralisia irreversível e incapacitante e tuberculose ativa. O valor do pedágio varia em cada praça, mas, conforme a concessionária da região, o motorista pode desembolsar de R\$ 6,40 a R\$ 16,80 por trecho.

Fonte: G1

DIA NACIONAL DE CONSCIENTIZAÇÃO SOBRE A ESCLEROSE MÚLTIPLA

Foi comemorado em 30 de agosto o Dia Nacional de Conscientização sobre a Esclerose Múltipla. A data foi escolhida para homenagear a fundadora da Associação Brasileira de Esclerose Múltipla (Abem), Ana Maria Levy, que nasceu nesse dia. Celebrada desde 2006, a data foi decretada pela Abem com o intuito de aumentar a visibilidade da doença, podendo levar mais informações a pacientes e familiares. Além disso, a Associação visa divulgar as dificuldades que as pessoas portadoras da doença enfrentam no dia a dia.

A esclerose múltipla é uma doença crônica neurológica que atinge principalmente pessoas entre 15 e 50 anos e ainda não tem uma causa específica conhecida. É caracterizada por uma falha na estrutura que protege as fibras nervosas cerebrais, que causa diversos problemas, como fadiga intensa, depressão, fraqueza muscular, perda do equilíbrio e da coordenação motora, dores articulares, disfunção intestinal e da bexiga, podendo inclusive levar à invalidez.

O problema não tem cura, mas o tratamento pode amenizar os sintomas e dar ao paciente uma vida praticamente normal. O diagnóstico da doença pode ser feito por meio de histórico clínico detalhado, com exames laboratoriais e estudo clínico e neurológico.

Fonte: Abem

PACIENTES COM NEUROFIBROMATOSE TERÃO BENEFÍCIOS SOCIAIS

O PL 39/2015 foi aprovado pela Comissão de Seguridade Social e Família (CSSF) da Câmara dos Deputados. Agora, a síndrome de Von Recklinghausen, também conhecida como neurofibromatose, será equiparada a outras doenças físicas e intelectuais, para que seus portadores tenham acesso a benefícios previstos na Constituição. A proposta prevê um cadastramento dos pacientes portadores da síndrome com informações sobre as condições de saúde e necessidades assistenciais, para que haja acompanhamento clínico, assistencial e laboral e mecanismos de proteção social ao paciente. Uma emenda prevê a substituição do termo 'mental' por 'intelectual'. A neurofibromatose é uma doença rara genética, que se desenvolve por volta dos 15 anos e provoca um crescimento anormal de alguns tecidos do corpo. Ela se divide em dois grupos, tipo 1 e tipo 2, com causas e sintomas diferentes, mas geralmente causando tumores na pele e no sistema nervoso, problemas de crescimento e de aprendizagem e defeitos nos ossos, dores crônicas e desfiguração de partes do corpo. A doença não tem cura, mas pode ser tratada com radioterapia para diminuir os tumores.

30 DE AGOSTO

Dia Nacional de Conscientização
sobre a Esclerose Múltipla





Tecnologia facilita o acesso à comunicação aos deficientes visuais

O primeiro *tablet* em braile foi apresentado por uma empresa austríaca. O Blitab dispõe de uma tecnologia que cria um relevo para que pessoas com a visão reduzida e deficientes visuais possam ter acesso a imagens, mapas e gráficos. Além disso, a tela do aparelho transforma textos em bolhas líquidas em relevo, para que os deficientes possam ler as informações em braile. Segundo a fabricante, Blitab Technology, a tecnologia é revolucionária e está a um passo de abrir o mundo digital aos deficientes visuais. A empresa prevê também o lançamento de um *smartphone* em braile.

“Queremos resolver uma grande questão, que é a alfabetização de pessoas cegas. A tecnologia é bastante escalável, então podemos produzir imagens e colocá-las em qualquer representação tátil na forma de mapas, gráficos e figuras geométricas, servindo como uma ferramenta educacional para pessoas cegas”, diz o diretor de tecnologia e cofundador da Blitab Technology, Slavi Slavev.

O aparelho ainda está em fase de testes, mas deve chegar ao mercado até setembro do próximo ano. A empresa não divulgou informações quanto ao preço do produto.

Fonte: INFO

JAPONESES CRIAM PROGRAMA PARA DETECTAR DOENÇAS RARAS

Um programa especializado em analisar o genoma humano foi lançado por uma agência japonesa de pesquisa e desenvolvimento médico, com o intuito de ajudar o diagnóstico de doenças raras.

O programa será destinado exclusivamente a pessoas que sofrem com algum problema de saúde que ainda não foi identificado. “A cooperação internacional é um ativo importante nessa matéria, porque algumas doenças raras só atingem um paciente em um país, por exemplo, e há casos nos quais uma doença é identificada encontrando pacientes em outros lugares”, explica o líder do projeto, Yoichi Matsubara. Segundo o professor de medicina genética Kenjiro Kosaki, o estudo completo do genoma pode ser a chave para detectar essas patologias. O programa irá encaminhar cerca de mil crianças e adultos por ano aos hospitais do Japão com especialistas em doenças raras. Se mesmo assim não encontrarem o diagnóstico, os médicos irão colher amostras sanguíneas dos pacientes para análise do genoma.

Fonte: G1



Presidente da APMPS-DR, Regina Próspero, na Câmara de Itapeva, com os integrantes do encontro

1º ENCONTRO SOBRE DOENÇAS RARAS DE ITAPEVA

A Prefeitura Municipal de Itapeva, em parceria com a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (Apae) de São Paulo e com a Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS-DR), realizou, durante todo o dia 26 de agosto, o 1º Encontro sobre Doenças Raras na cidade.

Com a participação de profissionais ligados à educação e saúde, o evento discutiu pontos importantes sobre diagnóstico, tratamento e acompanhamento de pessoas com doenças raras.

O prefeito da cidade, Roberto

Comeron, abriu o evento com um discurso que enfatizou que uma das prioridades de seu governo é a saúde. Além dele, estavam presentes o secretário municipal da Saúde, Luiz Fernando Tassinari, a diretora da Apae, Lia Humber Pena, a representante do Departamento de Educação e Saúde, Laura Bianchi M. Matos, e o presidente da Câmara de Itapeva, Wilson Roberto Margarido.

A APMPS-DR também participou do encontro e divulgou que foi uma grande honra participar do evento e que é sempre bom poder contar com pessoas dispostas a melhorar a vida dos raros.

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

www.apmps.org.br





Atraso no crescimento



Cansaço



Baço e fígado aumentados



Sangramento no nariz



Dor nos ossos



Manchas roxas na pele

PENSE GAUCHER

Outubro é o Mês Internacional de Conscientização sobre a Doença de Gaucher que, se for diagnosticada e tratada precocemente, sequelas graves podem ser evitadas.

Quer saber mais sobre a Mês Internacional da Doença de Gaucher? Visite

www.abhh.org.br/pensegaucher

PenseGaucher

Conhece alguém com esses sintomas? Procure um médico hematologista.

Uma campanha:

ABHH[®]
Associação Brasileira
de Hematologia, Hemoterapia
& Terapia Celular

Apoio:



genzyme
A SANOFI COMPANY