

VIDAS RARAS

14
jul-set
2017

• UMA PUBLICAÇÃO DO INSTITUTO VIDAS RARAS •

ISSN 2359-6104

INTEGRAÇÃO IBERO-AMERICANA

Rio de Janeiro (RJ) receberá Encontro Ibero-Americano de Doenças Raras. Evento irá compartilhar boas práticas e ajudar a melhorar a situação de milhões de famílias que lidam com as doenças raras na Península Ibérica e América Latina

CONHEÇA

Características dos tumores neuroendócrinos

ESPECIAL RAROS

Histórias de fé e perseverança e a relação com as doenças raras



MULTICARE

COMPROMETIMENTO COM QUEM PRECISA DE MEDICAMENTOS ÓRFÃOS.

PARA MUITOS PACIENTES, O ACESSO A UM MEDICAMENTO IMPORTADO É A ÚNICA OPÇÃO.
A MULTICARE EXISTE PARA OFERECER A ESTES PACIENTES O ACESSO A TRATAMENTOS
DISPONÍVEIS EM QUALQUER PARTE DO MUNDO, DE FORMA ÁGIL, RESPONSÁVEL E EFICIENTE.



MONITORAMENTO ATIVO das demandas de medicamentos importados pelas Agências Governamentais.



COMPROMETIMENTO com os mais altos padrões de Compliance e Conduta Ética nos negócios.



ESTUDO DE VIABILIDADE para novos produtos, incluindo investigação de mercado e consultoria médica especializada.



multicare
Pharmaceuticals
www.multicarepharma.com



- 04. EDITORIAL**
- 05. DROPS/SOCIAIS**
Doenças raras nas redes sociais
- 06. PALAVRAS**
Jarbas Barbosa,
diretor-presidente da Anvisa
- 14. CONHEÇA**
Características dos
tumores neuroendócrinos
- 18. EM FRENTE**
Cristiano Silveira e a atuação em
prol da assistência à mucoviscidose
- 22. ESPECIAL RARAS**
A vida de duas pessoas muito além
das doenças raras
- 30. NOTAS**
Notícias institucionais, ações
e participações em eventos



**V ENCONTRO IBERO AMERICANO
DE DOENÇAS RARAS**

RIO DE JANEIRO 2017

10

**V ENCONTRO
IBERO-AMERICANO
DE DOENÇAS RARAS**

SOBRE A IMPORTÂNCIA DE AGRADECER

Início este editorial de uma edição especialmente inspiradora com uma breve história sobre a importância da gratidão.

Após um naufrágio, o único sobrevivente estava agradecido por estar vivo e ter conseguido se agarrar à parte dos destroços para poder ficar boiando. Esse único sobrevivente foi parar em uma pequena ilha desabitada e fora de qualquer rota de navegação, mas, mesmo assim estava feliz por estar vivo. Com muita dificuldade, com os restos dos destroços ele conseguiu montar um pequeno abrigo para que pudesse se proteger do sol, da chuva e de animais, e também para guardar seus poucos pertences. Como sempre, sentia-se feliz por estar protegido, apesar de sozinho. Assim, passavam-se os dias... e a cada alimento que conseguia caçar ou colher, ele agradecia. No entanto, um dia, quando voltava da busca por alimentos, ele encontrou seu abrigo em chamas, envolto em altas nuvens de fumaça. Terrivelmente desesperado, ele se revoltou, e gritava chorando: “Perdi tudo! Que raiva... Como sou azarado... Minha vida toda desgraçada e agora ainda me acontece isso!”. Chorou tanto que adormeceu, profundamente cansado. No dia seguinte, bem cedinho, foi despertado

pelo som de um navio que se aproximava.

– “Viemos resgatá-lo”, disseram.

– “Como souberam que eu estava aqui?”, perguntou ele.

– “Nós vimos o seu sinal de fumaça”!

O pequeno texto tem como objetivo registrar o nosso agradecimento a todas as pessoas que fizeram e fazem parte da luta pela incorporação da laronidase como terapia de reposição enzimática na mucopolissacaridose tipo I no Sistema Único de Saúde (SUS). Depois de 14 anos de muito trabalho, finalmente essa boa notícia. Que venham outras boas novas como essa!

A edição traz ainda o depoimento de duas figuras emblemáticas de fé e coragem na luta pelo diagnóstico, tratamento e uma vida digna. Estou falando do padre Márlon Múcio e da pedagoga Marianna Gomes. Confira também uma entrevista com o diretor-presidente da Anvisa, Dr. Jarbas Barbosa. Por fim, confira as notícias sobre o 5º Encontro Ibero-Americano de Doenças Raras, que acontece em outubro, no Rio de Janeiro (RJ). Saiba como se inscrever e participar do evento.

Boa leitura!

REGINA PRÓSPERO

Vice-Presidente do Instituto Vidas Raras



Vidas Raras



VIDAS RARAS é uma publicação trimestral produzida pela RS Press para o Instituto Vidas Raras, distribuída gratuitamente. O conteúdo da publicação é de inteira responsabilidade de seus autores e não representa necessariamente a opinião do Instituto. www.apmps.org.br

JORNALISTA RESPONSÁVEL: Roberto Souza (MTB: 11.408) **EDITOR:** Rodrigo Moraes **REPORTAGEM:** Daniella Pina, Madson de Moraes, Tatiana Vieira e Verônica Monteiro **REVISÃO:** Paulo Furstenau **PROJETO EDITORIAL:** Rodrigo Moraes **PROJETO GRÁFICO:** Luiz Fernando Almeida

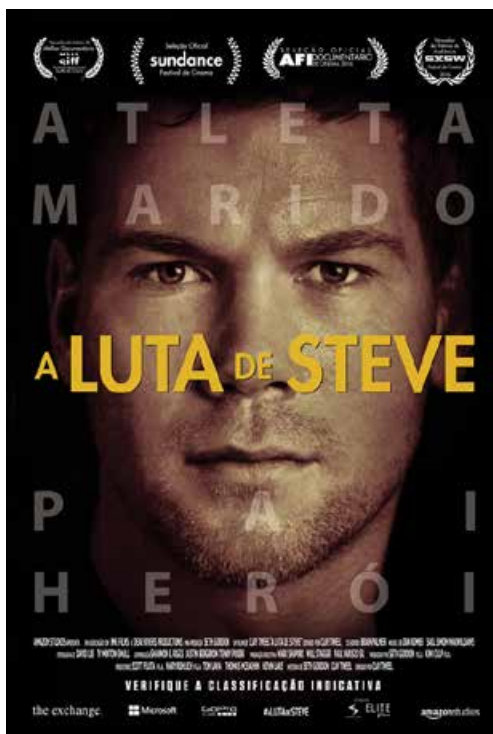
FOTO DE CAPA: Shutterstock **DIAGRAMAÇÃO:** Leonardo Fial e Luis Gustavo Martins **COMERCIAL:** Caroline Frigene
Rua Cayowaá, 228, Perdizes, São Paulo - SP | (11) 3875.6296 | www.rspress.com.br

DOCUMENTÁRIO CONTA A HISTÓRIA DE HERÓI DO FUTEBOL AMERICANO COM DOENÇA RARA

Steve Gleason foi um jogador de futebol americano que defendeu a equipe do New Orleans Saints por sete anos. Com a passagem do furacão Katrina pela cidade de Nova Orleans, em 2005, Gleason sentiu de perto a situação e o sofrimento da população. Um ano depois do acontecido, o atleta foi o responsável pelo bloqueio que “salvou o time” durante o primeiro jogo após a recuperação da cidade e do estádio.

Após encerrar sua carreira, em 2011, o camisa 37 dos Saints passou a enfrentar seu próprio “furacão”, como ele chama. Diagnosticado com esclerose lateral amiotrófica (ELA), Gleason adotou um lema para sua vida - “Reconstruir. Renascer. Repetir” - e não abandonou seus sonhos e planos. Meses depois, sua esposa, Michel Varisco, descobriu que estava grávida e o casal começou a gravar suas vidas com mensagens para seu filho, pois Gleason não sabia como seria seu futuro com a doença.

Com mais de 1.200 horas de material coletado, o diretor Clay Tweel transformou os vídeos caseiros no documentário *A Luta de Steve* (Gleason, 2016), que chegou ao Brasil em julho, emocionando a todos.



A luta de Steve chegou ao Brasil em julho

© Divulgação

doenças raras nas redes sociais:



Facebook.com/
ticosantacruz



Tico Santa Cruz, vocalista da banda Detonautas Roque Clube, conheceu Paulo, que tem fibrose pulmonar idiopática, durante um ensaio de fotos para o calendário do Instituto Vidas Raras.



Instagram.com/
gotzemario



Responsável pelo gol que deu o título à Alemanha na Copa do Mundo de 2014, o jogador Mario Götze foi diagnosticado com a doença rara miopatia metabólica. Depois de 167 dias afastado para fazer tratamento, Götze voltou aos campos em julho e, apesar de não ter marcado gol, sua presença foi motivo de comemoração para os torcedores e felicidade para ele. “Foi um momento especial para mim”, afirmou o meia do Borussia Dortmund em seu Instagram.

instagram.com/
cissadeabreu

Cecília de Abreu e seu sobrinho Luiz Felipe, que tem a síndrome Cornélica de Lange.



Youtube.com/
DeniseCarneiroSantos



Denise Santos é uma *youtuber* de 20 anos que foi diagnosticada com a miastenia gravis. Jovem, alegre e vaidosa, Denise não desistiu de seu canal, e agora, além do conteúdo que publicava, passou a contar um pouco sobre a doença que enfrenta.

“ APOIO AOS RAROS ”

Médico e presidente da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa), Jarbas Barbosa comenta o registro de novos medicamentos e o intercâmbio com as entidades de pacientes

Por **TATIANA VIEIRA**

No cargo de diretor-presidente da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) desde julho de 2015, o médico sanitário e epidemiologista Jarbas Barbosa da Silva Júnior atuou em diferentes funções no Ministério da Saúde, onde foi secretário de Vigilância em Saúde duas vezes. Recentemente, foi nomeado para o Comitê Executivo da ICMRA, a coalizão internacional de entidades reguladoras de medicamentos. Em entrevista exclusiva para a revista *Vidas Raras*, o médico falou sobre a relação com as entidades de pacientes e a regulamentação de medicamentos destinados ao tratamento de doenças raras. Acompanhe a seguir.

Como a Anvisa avalia a importância da relação com as entidades de pacientes?

Avalio como positiva e necessária. A Agência tem demonstrado isso por meio das ferramentas e canais destinados à participação da sociedade e do cidadão em seu processo regulatório. Seja na construção de nossa agenda regulatória, seja em sua implantação, quando elaboramos medidas regulatórias, é necessária a participação dos cidadãos e entidades de pacientes.

Como a relação com essas entidades tem acontecido?

A Anvisa tem procurado uma aproximação constante com essas entidades. No ano passado, por exemplo, convidei pessoalmente diversos movimentos e

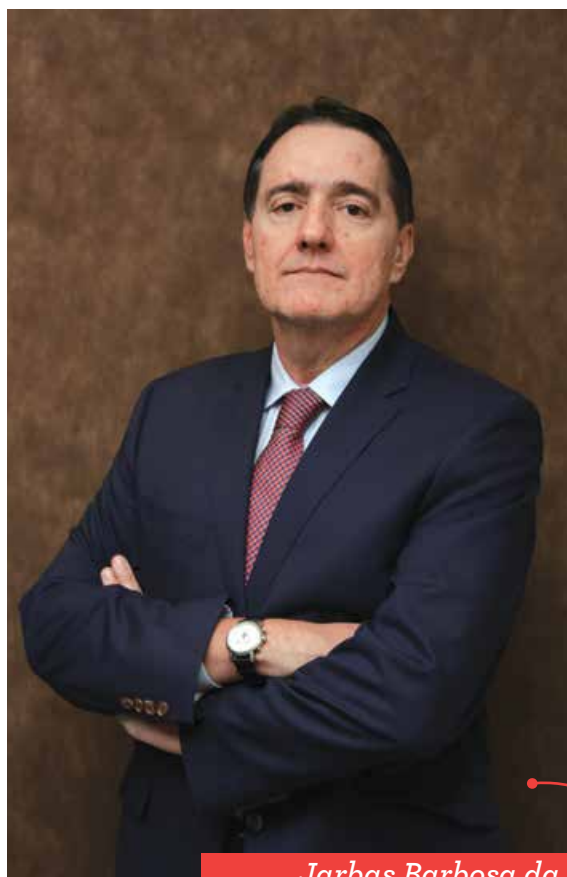
associações que representam os interesses de pacientes e seus familiares para uma reunião em que conversamos sobre as prioridades de ações regulatórias para o próximo biênio. Foi a primeira vez que a Anvisa recebeu, de maneira conjunta, várias associações de pacientes. É importante esse debate para receber as sugestões sobre como melhorar o funcionamento da Agência em temas como a ampliação da realização de ensaios clínicos ou o acesso mais rápido a medicamentos para doenças raras ou novos medicamentos oncológicos. Contamos, ainda, com a publicação e divulgação de consultas públicas antecipadamente à edição de resoluções da Diretoria Colegiada, permitindo o engajamento de setores potencialmente impactados com a publicação das normas. E a participação da Anvisa em fóruns como o Conselho Nacional de Saúde (CNS) ocorre sempre que solicitada.

Essa interação com as entidades deve continuar? Quais as perspectivas?

Sim. A Anvisa tem estimulado a participação de toda a sociedade. Está aberta às demandas dos usuários e tem em constante estudo de aprimoramento os canais destinados à participação social. Aí volto à pioneira reunião que tivemos com associações que representam os pacientes e seus familiares. Importante destacar que, neste ano, teremos a 1ª Conferência Nacional de Vigilância em Saúde. As conferências, de um modo geral, são os momentos em que as representações de movimentos e entidades sociais adquirem uma força extraordinária na definição das diretrizes para a condução das políticas públicas de saúde no País.

Como as entidades de pacientes podem colaborar com a Anvisa?

As associações podem ajudar participando cada vez mais ativamente do processo regulatório da Anvisa, enviando suas contribuições para as consultas públicas sobre



© Divulgação

*Jarbas Barbosa da
Silva Júnior*

regulamentações de temas de seu interesse e comparendo em reuniões para apresentar suas sugestões.

Quais as principais dificuldades para a Anvisa ao avaliar a aprovação dos medicamentos para as doenças raras? Como a entidade tem buscado atuar para transpor esses entraves?

A avaliação de medicamentos para doenças raras apresenta algumas particularidades, como o número limitado de pacientes para participar de estudos clínicos e a indisponibilidade de tratamentos comparadores. Um fator que também influencia o tempo para a disponibilização desses medicamentos à população no Brasil é a demora para a submissão de solicitações à Anvisa, em comparação com as submissões que ocorrem em outros países. Estamos buscando

acelerar processos que possibilitem reduzir o tempo necessário para apresentação de dossiês clínicos à Agência.

Qual a importância dessa área de regulamentação de medicamentos para as doenças raras?

A regulamentação de procedimento especial para registro de medicamentos e produtos biológicos para o tratamento de doenças raras é dar prioridade aos medicamentos indicados, tornando o processo de registro ou de anuência para condução de ensaios clínicos no Brasil mais célere. Dessa forma, garante-se o acesso da população a esses medicamentos e, ao mesmo tempo, que eles possuam qualidade e sejam seguros e eficazes.

Como é o diálogo da Anvisa com o Executivo e Legislativo para o desenvolvimento de propostas e legislações que visem facilitar o tratamento de doenças raras?

Participamos, sempre que convidados, de audiências públicas no Congresso Nacional, assim como em reuniões com parlamentares, para tratar do tema. É importante que cada instituição cumpra suas atribuições específicas. Temos participado, também, de reuniões no Ministério da Saúde e na Casa Civil para tratar de temas relacionados às doenças raras.

Como a Anvisa tem atuado na busca de incorporação de remédios para doenças raras que já existem no exterior e em sua permissão de importação, reduzindo a judicialização?

A concessão de registro depende do interesse da empresa na fabricação e comercialização do produto em nosso País. É a empresa quem solicita o registro. Logo, é possível que o registro no Brasil ocorra em momento posterior à disponibilização do medicamento

em outros países, porque a empresa fabricante priorizou outros mercados. No entanto, com a finalidade de atender aos casos de indisponibilidade de alguns medicamentos no Brasil, a Anvisa estabeleceu formas de importação de medicamentos sem registro. Tal procedimento pode ocorrer para uso pessoal, conforme previsto na RDC 28/2011, que dispensa de autorização, pela autoridade sanitária, a importação de produtos acabados pertencentes às classes de medicamentos, produtos para saúde, alimentos, saneantes, cosméticos, produtos de higiene pessoal e perfumes, realizada por pessoa física e destinada a uso próprio. Ainda há a previsão de importação em caráter excepcional de medicamentos destinados a uso hospitalar (sob prescrição médica), cuja importação esteja vinculada a uma determinada entidade hospitalar e/ou entidade civil representativa ligada à área de saúde, para seu uso exclusivo, não se destinando à revenda ou ao comércio, de acordo com os critérios dispostos na RDC 8/2014. Acrescentamos que a incorporação de medicamentos ou tecnologias pelo SUS é atribuição do Ministério da Saúde.

As associações fazem um importante elo dos pacientes com a opinião pública, a indústria e o Governo. Portanto a transparência e a idoneidade são requisitos para se atuar genuinamente em defesa dos interesses dos pacientes. Qual sua opinião a respeito do assunto?

Considero muito importante que todas as ações legítimas de defesa dos pacientes sejam realizadas com total transparência, para ficar absolutamente esclarecido que não há outros interesses envolvidos. A indústria tem seus próprios mecanismos para defender seus interesses e deve utilizá-los também de forma transparente. Dessa maneira, evitamos qualquer tipo de manipulação que comprometa a própria legitimidade da associação.

ESSA É A HORA DE DAR VOZ ÀS DOENÇAS RARAS!

Apoie a revista
Vidas Raras.

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



**VIDAS
RARAS**

 **rspress**
editora



ENCONTRO SINGULAR

Quinta edição do Encontro Ibero-Americano de Doenças Raras acontece em outubro, no Rio de Janeiro (RJ)

Por **VERÔNICA MONTEIRO**

Criada em 2013 a partir de uma iniciativa da Federação Espanhola de Doenças Raras (FEDER) e da Federação da Doenças Raras de Portugal (FEDRA), a Aliança Ibero-Americana de Doenças Raras (ALIBER) nasceu após a constatação de que o Linha Rara – projeto criado pela Raríssimas Portugal - recebia cada vez mais pedidos de países da América Latina.

Com o objetivo de compartilhar boas práticas e ajudar a melhorar a situação de milhares de famílias que lidam com as doenças raras na Península Ibérica e América Latina, a ALIBER atua diretamente nos direitos e desigualdades legais dessas pessoas em diferentes partes do mundo. “Concentramo-nos na América Latina porque até agora não havia organização que atuasse em nível intercontinental, com a integração das associações de pacientes de línguas espanhola e portuguesa para

representar o grupo de forma coesa”, explica o fundador e presidente da ALIBER, Juan Carrión. Ele também preside a FEDER, a Associação de Doenças Raras e Outros Distúrbios de Desenvolvimento Grave (D’Genes) e é fundador da Associação de Familiares e Afetados por Lipodistrofias (AELIP), na Espanha.

Em 2017, a ALIBER realizará a quinta edição do Encontro Ibero-Americano de Doenças Raras e o país escolhido para sediar o evento foi o Brasil. “É a primeira vez que esse Encontro acontece em nosso país. É um evento muito importante, uma verdadeira troca de informações e vivências. Para as associações brasileiras, isso fará uma grande diferença, pois elas poderão adquirir muito conhecimento”, afirma a vice-presidente do Instituto Vidas Raras e membro do Comitê Organizador do Encontro Ibero-Americano, Regina Próspero.

Com data marcada para 23, 24 e 25 de outubro, a quinta edição do Encontro será realizada no South America Copacabana Hotel, no Rio de Janeiro, e tem como objetivo melhorar a qualidade de vida de 42 milhões de pessoas que vivem com doenças raras na América Latina.

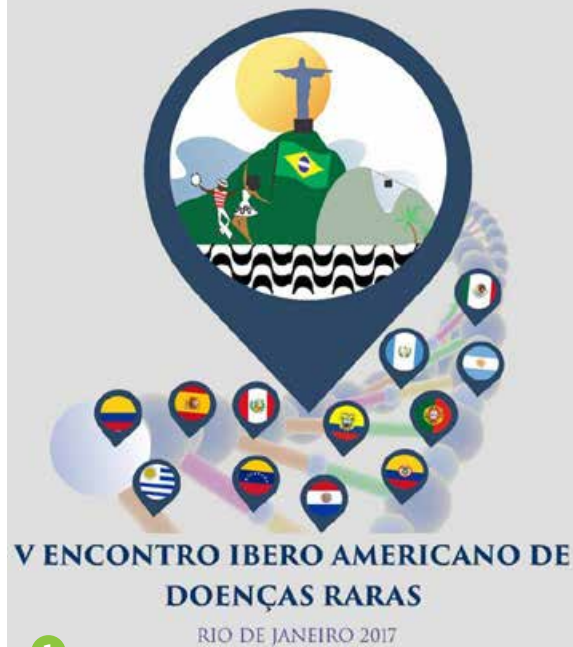
De acordo com o presidente da ALIBER, o Encontro Ibero-Americano de Doenças Raras é especialmente significativo por quatro razões: pioneirismo, singularidade, interação e visibilidade. “Em uma única ocasião estarão reunidos representantes da Argentina, Brasil, Chile, Colômbia, Equador, Espanha, Guatemala, México, Paraguai, Peru, Portugal, Uruguai e Venezuela, países que compõem a Aliança”, conta Carrión. Além disso, ele explica que por sua singularidade, esse evento se tornou um dos mais importantes entre os anuais e intercontinentais, pois amplia o objetivo da ALIBER e os desafios das doenças raras a outras organizações de referência.

“Essa reunião garante a oportunidade de interagir com mais de 500 entidades representadas no âmbito da Aliança, mas também aqueles que trabalham internacionalmente, todos compartilhando objetivos em comum”, ressalta o presidente.

CONTEÚDOS QUE GERAM PROGRESSOS

Voltado para dirigentes associativos, o Encontro contará com grande diversidade de conteúdos divididos entre debates, palestras, conferências e apresentação: experiências e boas práticas no trabalho com doenças raras em diferentes países; Promoção e defesa dos direitos das pessoas com doenças raras e suas famílias (acesso à

1. Cartaz de divulgação do evento
2. Quarta edição do Encontro no Uruguai
3. Reunião da ALIBER com a presença da rainha da Espanha e a primeira-dama de Portugal
4. Participantes da terceira edição do evento



informação, diagnóstico, tratamentos e apoios sociais para a plena integração social); promoção das doenças raras nas agendas políticas espanhola e portuguesa, bem como em toda a Europa e América Latina; Criar um espaço de intercâmbio e convívio entre as associações pertencentes ou que venham a pertencer à ALIBER, com o propósito de divulgar o trabalho desenvolvido por cada país, de forma a unir esforços e trabalhar no sentido da profissionalização; entre outros.

Com a consolidação da iniciativa durante as cinco edições (incluindo a deste ano), é possível ver o progresso nas associações e nos países, principalmente naqueles que sediaram o evento. “São evoluções notáveis no tratamento das doenças. Alguns exemplos são encontrados em Portugal,

MARCANDO PRESENÇA

Para o 5º Encontro Ibero-Americano de Doenças Raras, foram convidados diversos profissionais da área da saúde, além de representantes de associações, ONGs e institutos e parlamentares. Alguns convidados que já confirmaram presença foram a Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) e a Prefeitura do Rio de Janeiro. A rainha Letizia da Espanha foi uma das convidadas, mas não estará presente por questões de agenda. Apesar disso, está sendo agendada uma visita da delegação da Aliança ao seu palácio na Espanha, como aconteceu no ano passado, quando a majestade recebeu representantes da ALIBER para tratar sobre o assunto.

Para que uma organização que represente as doenças raras num país ibero-americano faça parte dessa Aliança, assim como participe do Encontro, basta realizar sua inscrição pelo e-mail inscricao2017@aliber.org até 10 de outubro. O evento é gratuito.



*Acima, junta Diretiva da ALIBER;
abaixo, Juan Carrión, fundador
e presidente da ALIBER*

que depois de sediar a segunda reunião, começou a expandir seus programas de cuidados para pacientes com doenças raras na infância. Ou no México, que após o terceiro ano, começou a implementação de políticas públicas do ponto de vista do diagnóstico e de melhoria dos cuidados da saúde”, conta Carrión.

“Atualmente, a situação das pessoas com doenças raras está se posicionando de forma significativa na agenda pública, não só em relação à saúde, mas também em seu aspecto social”, explica o presidente da ALIBER ao reforçar que isso só tem sido possível graças aos esforços das associações de pacientes, que desenvolveram uma crescente consciência e visibilidade.

Entre as propostas para o Encontro de 2017, a ALIBER também pretende elaborar o plano de atividades para 2018, em conjunto com suas filiadas. Também realizará sua primeira assembleia geral entre os participantes da Aliança e definirá estratégias, entre outros assuntos. ●

Um jeito simples e rápido de
ajudar quem tem doença rara



Baixe o app VIDAS RARAS
e responda às perguntas



CO
NHE
ÇA



A ZEBRA NO MUNDO DO CÂNCER

Raros e com sintomas imprecisos, o diagnóstico dos tumores neuroendócrinos representa um desafio para a classe médica

Por **DANIELLA PINA**

Usada em campanhas mundiais de conscientização sobre os tumores neuroendócrinos (TNEs), a imagem da zebrinha ilustra bem as características dessa doença rara e de difícil diagnóstico. O sistema endócrino do organismo é o alvo desse tipo de câncer que, muitas vezes, apresenta crescimento lento e desigual, a partir de células que produzem determinados hormônios destinados a regular processos fisiológicos do corpo humano.

De acordo com especialistas, a denominação dos tumores neuroendócrinos envolve um grupo heterogêneo de tumores benignos e malignos que têm origem em glândulas como a hipófise, paratireoide, medula adrenal e em determinados tipos de tumores da tireoide e do pâncreas, embora mais raros. Segundo o endocrinologista membro da Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia (SBEM) Dr. Sonir Antonini, os TNEs também podem se originar de células endócrinas do trato gastrointestinal e respiratório.



© Divulgação

Dr. Sonir Antonini,
endocrinologista da SBEM

Embora não existam dados precisos sobre a incidência desses tumores, houve um aumento no número de casos nos últimos anos, motivados pela maior preocupação da classe médica com a doença. “De maneira geral, os TNEs ainda se encaixam entre os tumores raros, porém, existe uma discussão de que eles possam ser considerados tumores infrequentes, já que observamos um aumento no número de diagnósticos”, afirma o oncologista e diretor da Sociedade Brasileira de Oncologia Clínica (SBOC), Dr. Rui Fernando Weschenfelder.

Segundo ele, existem tipos extremamente agressivos da doença e também tumores indolentes, de crescimento lento. “Nesse segundo caso, que representa a maioria dos TNEs, as pessoas com a doença podem viver por muitos anos mesmo sem tratamento.”

Os TNEs podem incidir sobre qualquer célula e órgão do corpo humano, porém, os tipos mais frequentes são do trato gastrointestinal e do pulmão. Isoladamente, o pulmão é o órgão atingido com mais frequência, mas reunidos, os órgãos do aparelho digestivo são os mais afetados. “De modo geral, os tumores

neuroendócrinos têm origem genética e podem ocorrer esporadicamente ou serem recorrentes dentro de uma mesma família em seus diferentes tipos”, explica o Dr. Antonini.

DESAFIOS DO DIAGNÓSTICO

Como a maioria dos TNEs apresenta crescimento lento, eles dificilmente causarão sintomas no início da doença. Segundo o diretor da SBOC, normalmente esse tipo de câncer só vai apresentar sinais após crescer e comprimir algum órgão do corpo. “Costumamos dizer que os TNEs apresentam sintomas completamente inespecíficos”, afirma o oncologista.

O primeiro e maior desafio por parte das equipes médicas é a suspeita correta sobre a possível ocorrência desse tipo de tumor. “Os TNEs podem se originar em múltiplas localizações, muitas vezes em locais que dificultam a avaliação. Às vezes, esses tumores camuflam sintomas e sinais de doenças comuns como diabetes, asma ou síndrome do cólon irritável”, afirma o endocrinologista membro da SBEM. De acordo com ele, o atraso no diagnóstico pode chegar a até sete anos.

Mais frequentes, os tumores gastrointestinais neuroendócrinos podem afetar qualquer parte do trato digestório, desde o esôfago até o reto. Seus sintomas e sinais podem ser diretamente relacionados à região afetada, como dores abdominais, diarreia ou constipação intestinal, sangue nas fezes e emagrecimento.

Os sintomas também podem ser decorrentes da secreção de hormônios e outras substâncias originadas pelo tumor. Se houver secreção de glucagon (hormônio produzido no pâncreas e nas células espalhadas pelo trato gastrointestinal), por exemplo, poderá ocorrer diabetes. Se houver secreção de serotonina ou outras substâncias que atuam nos vasos sanguíneos, poderá haver conjunto de sinais e sintomas típicos da síndrome carcinoide - que afeta até 35% desses pacientes.

“Na maioria das vezes, os sintomas e sinais são decorrentes diretamente do excesso de hormônio secretado pelo tumor. É o caso dos tumores da hipófise. Nesses

casos, pode ocorrer excesso de hormônio de crescimento, levando ao gigantismo ou acromegalia. Pode ainda haver excesso dos hormônios ACTH e cortisol, resultando em uma síndrome de ganho de peso associada a outros problemas, conhecida como síndrome de Cushing”, explica o Dr. Antonini.

CHANCES DE CURA E TRATAMENTO

A correta classificação de um TNE é o primeiro passo para avaliar as chances de cura e o tratamento mais adequado. A cura depende do tipo de tumor diagnosticado, do tempo de evolução da doença e sua extensão. “Alguns tumores são muito agressivos e podem levar à morte em poucas semanas. Outros têm evolução muito lenta e o paciente pode ter uma sobrevida maior, podendo viver por muitos anos ou até décadas”, afirma o endocrinologista.

O câncer de pâncreas que vitimou, em 2011, o cofundador da Apple, Steve Jobs, era de origem endócrina e do tipo mais indolente, ou seja, de comportamento mais lento e um pouco menos agressivo. Desde o diagnóstico inicial até sua morte, Jobs viveu quase oito anos com a doença.

Embora seja amplo e específico para cada tipo de tumor, o tratamento para TNEs passa, basicamente, pelos procedimentos cirúrgicos, quimioterapia, radioterapia, utilização de inibidores de secreção de determinado hormônio ou substância e, mais recentemente, uso de terapias-alvo dirigidas mais especificamente às células tumorais.

Na rede pública, os centros de referência são geralmente em hospitais universitários que atendem doenças de alta complexidade ou em centros de referência em tratamentos oncológicos definidos pelo Ministério da Saúde. De qualquer forma, a principal mensagem dos especialistas é para que o diagnóstico de TNE seja bem avaliado. “Costumo dizer aos meus pacientes que precisamos dar nome e sobrenome para a doença. Nunca se compare com outra pessoa que recebeu diagnóstico de TNE, pois cada doença é especial e a grande maioria dos



“ De maneira geral, os TNEs ainda se encaixam entre os tumores raros, porém, existe uma discussão de que eles possam ser considerados tumores infrequentes, já que observamos um aumento no número de diagnósticos ”

*Rui Fernando Weschenfelder,
oncologista e diretor da SBOC*

pacientes terá uma doença de crescimento lento e com grande chance de cura”, diz o oncologista clínico.

Segundo Weschenfelder, mesmo entre aqueles pacientes cujo tumor não possa ser completamente removido, grande parte deles terá uma boa sobrevida com a doença controlada. O endocrinologista acrescenta que o fator mais importante é o diagnóstico precoce e correto associado ao tratamento em um centro especializado com equipe multidisciplinar que tenha experiência com esse tipo raro de tumor. “Por serem tumores diferentes, a abordagem deverá sempre ser individualizada e centrada no paciente”, conclui. ●

UMA VOZ DE FIBRA

Desde que descobriu que seu filho tinha fibrose cística, o biólogo Cristiano Silveira tem lutado por um tratamento digno para os pacientes com a doença por meio da Associação Carioca de Assistência à Mucoviscidose (Acam-RJ)

Por **MADSON DE MORAES**



EM AGOSTO DE 2004, O BIÓLOGO CRISTIANO SILVEIRA, NATURAL DE PORTO ALEGRE (RS), COMEMORAVA COM A ESPOSA A CHEGADA DO FILHO PEDRO. EM MEIO ÀS CELEBRAÇÕES, PORÉM, DOIS DESAFIOS SE IMPUSERAM.

O primeiro era passageiro — Pedro teve que se submeter a uma cirurgia na parede abdominal logo após o nascimento e passou, nas palavras de Silveira, alguns “dolorosos” dias na UTI. Apesar do susto, tudo correu bem. Mas o segundo desafio iria mudar para sempre a vida da família: a criança seria diagnosticada algum tempo depois com fibrose cística (FC), uma doença genética grave e sem cura que pode causar complicações principalmente no sistema respiratório e digestivo e cuja incidência, de acordo com o Grupo Brasileiro de Estudos de Fibrose Cística (GBEFC), é de um para cada 10 mil nascidos vivos no Brasil.

Descobrir que o filho tinha fibrose cística mudou radicalmente a vida de Silveira. A partir dali, ele se dedicaria a dar mais visibilidade a essa doença rara, participando de associações, encontros e congressos para discutir a doença, cobrando a rede pública de saúde para garantir direitos e tratamento adequado aos pacientes. Ele é presidente desde 2015 da Associação de Assistência à Mucoviscidose (Acam-RJ), uma das associações mais antigas de fibrose cística no Brasil, fundada em 1989, mesmo ano em que os cientistas descobriram o gene CFTR, causador da doença. Se hoje Pedro tem 12 anos e leva uma vida saudável, lá atrás o medo bateu à porta de toda a família. “Estávamos nos recuperando do susto inicial dessa cirurgia quando recebi a ligação do laboratório onde tinha feito o teste do pezinho do Pedro, dizendo que o exame para fibrose cística tinha dado alterado e que eu deveria entrar em contato com nosso pediatra. Foi o que fiz e fui tranquilizado por ele, que disse que deveríamos repetir o teste, pois poderia ser apenas um falso-positivo”, conta o biólogo.

Ele já tinha ouvido falar da doença na época da faculdade, quando o teste do pezinho da filha de uma colega havia dado alterado, o que levou ele e alguns colegas a pesquisarem um pouco sobre a FC. Silveira



© Divulgação

Silveira fala durante o jantar beneficente promovido pela Acam-RJ

ainda pensou que o resultado alterado podia ser um efeito pós-operatório do procedimento cirúrgico a que Pedro havia sido submetido. No entanto, o exame foi feito novamente e o resultado permaneceu alterado. Como a fibrose é uma doença genética ligada a mutações no gene CFTR, eles resolveram, então, fazer um teste genético para saber se Pedro tinha a mutação mais frequente da doença, a $\Delta F508$. O resultado? Foi encontrada a mutação em um dos alelos.

Mas até aí Silveira ainda pensava que o resultado podia ser equivocado. “Fiquei inicialmente feliz porque, como biólogo, tinha um conhecimento razoável de genética e pensei: Pedro é heterozigoto, portanto não tem FC. Eu estava errado. Não sabia das mais de mil outras mutações que também podiam levar à doença”, conta. Depois eles fizeram um teste do suor — outro passo para confirmar o diagnóstico da doença —, cujo resultado foi considerado limítrofe. O exame foi repetido com resultado novamente alterado, que apontava dessa vez mais possibilidade de Pedro ter a doença.

Na época, ávido para entender o que era a FC, Silveira devorou o que pôde sobre o assunto que encontrava na internet. Ele também começaria ali sua militância em divulgar mais a doença quando conheceu o trabalho feito pela Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose (Agam). Encontrar e conversar com

outros pacientes adultos com fibrose cística, por uma comunidade na finada rede social Orkut, foi um alívio para ele. “Estava pela primeira vez vendo e falando com pacientes adultos e isso me deu muita força para continuar lutando.” Ao mesmo tempo que Silveira relutava em aceitar o diagnóstico, Pedro começava a apresentar alguns sintomas clássicos da fibrose cística, como perda de peso e abatimento – pneumonia repetida, tosse crônica e movimentos intestinais anormais são outros. “Iniciamos então a reposição enzimática, com toda a dificuldade que isso representa para um bebê tão pequeno. Mesmo com todas as dificuldades enfrentadas, seu peso voltou a aumentar. Como estávamos investigando também outras possibilidades, entre elas a alergia ao leite de vaca, ainda ficava pensando que poderia haver outra explicação para aquilo tudo que não fosse necessariamente a fibrose”, lembra.

A desconfiança sobre a doença só passou quando uma investigação genética mais aprofundada foi feita e o teste indicou, além da mutação $\Delta F508$, a presença da mutação G85E, ambas relacionadas a formas mais graves de FC. “Isso também nos ajudou a aceitar melhor o diagnóstico, já que ainda pairava a pergunta sobre a segunda mutação. Inicialmente, isso nos entristeceu porque nos tirava a esperança de qualquer erro diagnóstico, mas passado o choque inicial, percebemos que tivemos a sorte de ter o diagnóstico precoce e iniciado tão cedo o tratamento do nosso filho”, conta.

OS DESAFIOS DA ACAM-RJ

A Acam-RJ atende hoje 330 famílias em diferentes condições econômicas e sociais em todo o Rio de Janeiro; a família e o paciente recebem orientações sociais, de fisioterapia, nutrição e genética. O objetivo da Associação é assistir as pessoas com um tratamento de forma integral, com ações envolvendo a doação de uma série de itens essenciais como leite em pó, cestas básicas, leites especiais e de fases, equipamentos de fisioterapia e oxigenioterapia, nebulizadores e acessórios, roupas, calçados, itens de higiene pessoal. É um trabalho, garante Silveira, feito por muitos homens e mulheres que se dedicam a essa luta.

“As primeiras lutas da Acam-RJ sempre foram em relação ao fornecimento de medicamentos e também pela formação de locais de atendimento para pacientes com fibrose cística. Outra luta importante nossa foi pelo diagnóstico da doença. O Rio de Janeiro demorou para aderir ao teste da fibrose cística no teste do pezinho oferecido pelo SUS. Isso foi uma luta da Associação”, celebra Silveira, que está à frente da organização desde 2015. Além de transmitir o conhecimento sobre a doença, um dos papéis da ONG é fazer com que o paciente e família tenham noção de seus direitos como uma pessoa com doença crônica. Um diferencial da Associação é que ela se profissionalizou, sendo comandada por profissionais da fisioterapia, nutrição e serviço social, por exemplo, para que o trabalho junto com os pacientes seja feito de forma mais consistente. Mas tudo isso tem um custo e, com a economia ainda engatinhando, manter todas as ações da Associação de Assistência à Mucoviscidose do RJ tem sido um desafio enorme, uma vez que a maioria dos recursos vem de doações e ações promovidas pela instituição. Você pode apoiar o trabalho da Acam por meio do link <http://bit.ly/2udS5E3>.

Como a crise financeira no Rio de Janeiro tem afetado as políticas públicas de saúde no estado, isso tem impactado negativamente a assistência para pacientes com FC,



Acam-RJ marca presença no 1º Encontro Nacional de Desenvolvimento de Associações de Fibrose Cística, promovido pela ONG Unidos pela Vida



© Arquivo pessoal

Silveira e o filho participaram de corrida pelo time Equipe de Fibra, com o objetivo de divulgar a doença

com demora na entrega dos resultados dos testes do pezinho e testes de suor, além da falta de medicamentos para os pacientes nos centros de referência. “São três coisas problemáticas hoje: a dificuldade de diagnóstico para a doença com a demora na entrega dos resultados dos testes do pezinho, a falta de centros para tratamento de adultos diagnosticados com a fibrose cística e a falta de medicamentos - uma hora tem um, depois falta outro”, aponta Silveira.

Para ilustrar a demora na entrega dos resultados dos exames do teste do pezinho nos hospitais do Rio, o biólogo conta uma história: em 2016, uma tia estava vindo procurar a Acam e, assim que chegou, recebeu uma ligação dizendo que sua sobrinha tinha vindo a óbito no mesmo dia em que havia recebido o resultado do teste do pezinho. O problema foi que o resultado só veio seis meses após o nascimento da criança. “Foi uma situação bem triste. Isso mexeu muito com a gente. Estamos mais uma vez buscando o Ministério Público e o Conselho Estadual de Saúde para ver como voltar a ter um fluxo mais ágil. Esse tipo de situação não pode continuar acontecendo”, critica. Em relação à falta de medicamentos para fibrose cística nos centros de referência, a Acam-RJ tem recorrido à Justiça, mas, segundo Silveira, o estado tem descumprido decisões judiciais, alegando que até seja sua obrigação comprar os medicamentos faltantes, mas que tem outras prioridades. “Tem de haver muita mobilização e luta porque estamos passando por muitos momentos difíceis”, desabafa. ●

ASSOCIAÇÕES DE APOIO A PACIENTES COM FIBROSE CÍSTICA

O quanto antes for realizado o diagnóstico, mais benefícios e melhor prognóstico terá a vida do paciente.

Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose (Agam)

agamfc@gmail.com
(51) 3333-2196

Unidos pela Vida – Instituto de Divulgação da Fibrose Cística

unidospelavida.org.br
(41) 99636-9493

Associação Brasileira de Assistência à Mucoviscidose (Abram)

abram@abram.org.br
(41) 3224-0897

Associação Carioca de Assistência à Mucoviscidose – Acam

acamrj@acamrj.org.br
(21) 3970-6612 / 3970-6744

Associação Paulista de Assistência à Mucoviscidose (Apam)

www.apam.org.br
apam@apam-fc.org.br /
madepaula@yahoo.com.br
(11) 3262-5472 / 997 657 744

A lista completa de associações você encontra no site do Unidos pela Vida.

ESPECIAL
RARAS

“A FÉ NÃO COSTUMA FAIÁ”

O padre Márlon Múcio, de São Paulo, tenta há anos descobrir qual é sua doença rara. Ele encontra na fé o remédio para seu tratamento

Por **MADSON DE MORAES**

Fotos **TABA BENEDICTO**

Diferentemente de boa parte dos jovens indecisos de 18 anos, o então bancário Márlon Múcio Corrêa Silveira sabia exatamente o que queria desde criança: ser médico. Havia prestado vestibular para medicina na Universidade de São Paulo (USP), trabalhava durante o dia em um banco e à noite estudava. Paralelo a isso, vivia intensamente sua grande paixão: a vida religiosa na Igreja Católica, instituição com a qual sempre teve uma relação amorosa – ele chegou a ser coroinha na infância ajudando o padre nas missas no bairro do Cambuci, região central da capital paulista. Não tardou para o homem natural de Carmo da Mata, interior de Minas Gerais, descobrir que, dali em diante, ele até exerceria a medicina, mas seria de outra natureza: pela fé.

“Um dia, após receber a sagrada comunhão durante a missa, Jesus falou no meu coração: ‘Meu filho, você vai ser médico mesmo, mas de almas’. Aquilo para mim foi um choque porque Jesus estava quebrando meus esquemas e mudando meu roteiro de uma vida toda”, confessa. Desde então, sua vida mudou radicalmente quando ele resolveu abraçar a fé cristã e a evangelização, sendo ordenado padre aos 27 anos em Taubaté. De lá para cá, já são 32 livros escritos (o 33º está a caminho) que somam dois milhões de exemplares vendidos, dezenas de CDs gravados com orações e canções, além de palestras e seminários no Brasil e no exterior.

E, assim como nas histórias de muitos santos católicos, marcadas por grandes provações, padre Márlon viu sua vida mudar em 2014 ao ser diagnosticado com miastenia gravis, uma doença crônica que causa fraqueza e fadiga muscular e que, segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), afeta de três a cinco indivíduos a cada 10 mil. Para quem tem a doença, ações simples como falar, mastigar, engolir, respirar, sustentar a cabeça ou ficar em pé são desafios abissais. Sua busca pelo diagnóstico correto não foge do roteiro tradicional do paciente com doença rara, que pula de médico em médico até saber de fato o que tem. Em meio a essa via-crúcis, foi em 2014 que o religioso passou por sua primeira grande provação quando precisou ser internado na UTI — a quinta das seis internações apenas naquele ano.



Padre Márlon Múcio Corrêa Silva

“Procurei todos os especialistas, tudo quanto é médico das mais diversas áreas. Eu era tratado para tudo quanto era tipo de doença. Ninguém sabia diagnosticar. Aí Deus providenciou um médico em Taubaté, cidade onde vivo, que fez esse diagnóstico de miastenia gravis naquela época. Mas, depois desses três anos acreditando que eu tinha essa doença, meu neurologista em São Paulo, descontente com minha pouca resposta ao tratamento convencional para miastenia gravis, pediu um exame para confirmar outra doença rara: a doença de Pompe, cuja incidência estimada é de um em cada 40 mil nascidos. E o resultado deu positivo”, conta. Tanto a doença de Pompe quanto a miastenia gravis causam fraqueza muscular, entre outros sintomas que variam amplamente de indivíduo para indivíduo.

Agora, padre Márlon fará um mapeamento genético que pode validar esse novo diagnóstico mudar o tratamento médico que ele vinha fazendo até então. “A doença de Pompe é pensada como diagnóstico diferencial da miastenia gravis e geralmente os pacientes levam até 12 anos para chegar ao diagnóstico. Meu diagnóstico para miastenia já estava fechado, mas agora surgiu essa novidade. Assisti no YouTube um médico do Rio de Janeiro que tem essa doença e demorou 20 anos para chegar ao diagnóstico de Pompe”, explica o religioso que, apesar da mudança repentina, reafirma que vai continuar lutando para ter uma vida de qualidade. “É como eu digo sempre: tenho a doença, mas ela não me tem. Tenho a doença, mas ela não me define, embora haja momentos em que entramos numa luta e tenho que conviver com ela de maneira amistosa.”

“O REMÉDIO É JESUS”

Em seu quarto, crucifixos e estátuas de santos católicos fazem companhia ao respirador artificial ao lado da cama, companheiro de todas as horas. Na parede, pousa um retrato de alguém que o inspira em sua batalha diária contra a doença: uma foto do papa João Paulo II, a quem o padre chama de “meu herói” porque, mesmo debilitado pela saúde frágil e tendo seu estado agravado pela doença de Parkinson, o papa, que morreu em 2005 aos 84 anos, continuou com suas pregações religiosas. “Tudo nele me fascinava, sobretudo o não desistir nunca, o sempre ir além. Mesmo sofrendo, doente, limitado, ele aparecia em público, rezava a missa, abençoava as pessoas e conduziu com santidade a Igreja”, diz.

Para alguém acostumado a uma vida religiosa agitada, descobrir ser portador de uma doença rara foi algo chocante. “Estava na flor da idade, no auge do meu ministério, viajando pelo Brasil todo, fazendo missões no exterior, pregando pela TV, escrevendo livros e muito querido pelo povo. Foi chocante descobrir que eu tinha uma doença rara. Tive que correr atrás e estudar e nem mesmo os neurologistas sabiam me responder o que era a miastenia ou tinham um estudo ou se aprofundado nessa doença. Por outro lado, até tinha sido um alívio para mim e minha família na época descobrir o diagnóstico porque ninguém sabia o que eu tinha antes. Agora, com essa incerteza diagnóstica pairando novamente sobre nós, encontro em Deus um refúgio para atravessarmos mais esta fase”, diz.

Mesmo ainda sem saber qual doença rara de fato tem, a rotina do padre mudou: antes de qualquer atividade, ele precisa se programar. Tomar banho, fazer a barba e ir para a missa, na sequência, é uma atitude impensável atualmente. “Hoje, estou mais limitado com as viagens e não saio mais sozinho. Uso a cadeira de rodas ou andador. Tenho que me programar para qualquer coisa. Por exemplo: tenho que descansar antes de uma atividade, e descansar, se possível, durante e depois. Não posso tomar banho, fazer barba e celebrar a missa logo em sequência. Se tenho uma missa no outro dia mais cedo, tomo banho, espero um pouco, aí celebro a missa, mas depois não posso ficar



atendendo os fiéis”, diz. Vale dizer que, embora não haja cura para a miastenia, nem para doença de Pompe, os tratamentos, em boa parte dos casos, ajudam a manter a doença sob controle.

Liderando uma comunidade católica que vive de doações e com uma renda modesta — o dinheiro dos livros vai para os projetos sociais da Missão Sede Santos —, o plano de saúde hoje é generosamente pago por uma admiradora que mora em Natal (RN). A principal dificuldade para ele é o desconhecimento dos médicos sobre as doenças raras. “É uma loucura nos pronto-socorros. Posso morrer se tomo um dorflex ou buscopan porque são relaxantes musculares e já sou ‘relaxado’ por causa da doença, por exemplo. Há uma lista enorme de remédios que não posso tomar”, afirma.

Atualmente, padre Márlon conta com a ajuda de uma equipe médica multidisciplinar para controlar os sintomas e ter mais qualidade de vida. Ele faz fisioterapia respiratória e dos membros diariamente, além de receber duas vezes por semana, também em casa, uma fonoaudióloga para trabalhar a voz, fazer mímica facial e realinhar posturas para comer e respirar.

O MISTÉRIO DA FÉ

A internação mais recente, em maio de 2017, que quase o levou à morte, está envolvida pelo mistério que envolve a fé. Ao chegar ao hospital semiconsciente e carregado pelo irmão, padre Márlon teve uma experiência quase mística,



▶ *Padre Márlon celebra missa durante o tradicional Cerco de Jericó pelas famílias de Taubaté, no interior de São Paulo*



◀ *Na parede, mora sua grande inspiração: o papa João Paulo II, que, mesmo doente, continuou suas pregações cristãs por todo o mundo*

em que “visitou” o céu. “Fui ao Céu, vi os portões, mas as pessoas rezavam tanto por mim, para que eu vencesse na UTI, que eu voltei à vida. Os médicos, tanto os que me viram na UTI quanto os que me conhecem, dizem que sou um milagre! Estou escrevendo um novo livro contando para as pessoas que existe o Céu, que eu vi, e que todo mundo deve lutar, não desistir e viver a vida com paixão e intensidade”, garante.

Apesar das limitações físicas com as quais convive diariamente, as missas continuam a ser celebradas por ele todos os dias, com adaptações às suas condições físicas. “Nos dias em que estou muito fraco e nem consigo levantar, celebro a missa da cama. Nos outros, rezo a missa da minha casa com meus pais e irmão, celebro sentadinho, mais recolhido, uma missa mais curta porque são dias em que falo mais baixo e com dificuldade nos movimentos. Quando estou melhor, vou à igreja e celebro lá com o povo de Deus”, diz.

Seu recado para quem é portador da doença é não se entregar a ela de forma alguma. “A doença rara, seja ela qual for, nos limita e incapacita muitas vezes, há momentos em que não conseguimos fazer praticamente nada, mas sempre dá para fazer alguma coisa. Chega uma hora em que só o prognóstico e o remédio da medicina não bastam e lá no fundo pode ficar um vazio. Você precisa acreditar que, para qualquer doença do corpo e da alma, seja qual for o drama, onde quer que esteja, o remédio é Jesus”, completa. ●

ESPECIAL
RARAS

UM DIA DE CADA VEZ

O segredo da felicidade de Marianna Gomes é viver sem pensar no futuro, dedicando sua vida a ajudar o próximo

Por **DANIELLA PINA**

Para chegar ao diagnóstico de fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP), Marianna Gomes, de 24 anos, contou com insistência, paciência e uma boa dose de sorte. Após percorrer um longo caminho em busca de respostas, a família da jovem que mora em Praia Grande, litoral de São Paulo, encontrou um profissional que levantou a hipótese da doença genética e extremamente rara. Marianna tinha então cinco anos e havia nascido com um osso a mais no pescoço. “Fui a muitos médicos e ninguém sabia o que era. Passei por uma cirurgia para retirar o osso, mas ele voltou a aparecer, só que mais solto. Foi então que cheguei ao Dr. Renauld Teofilo Bellegard.” O ortopedista havia assistido a uma reportagem sobre FOP no *Discovery Channel* e relacionou a patologia aos sintomas apresentados pela garota.

Com poucas informações disponíveis, no entanto, nem ele nem a família desconfiavam da gravidade da doença, que faz surgir ossos onde existem músculos, tendões, ligamentos e outros tecidos conectivos, chegando a imobilizar progressivamente a pessoa. A incidência da FOP é de um indivíduo em cada dois milhões e estima-se que existam 800 casos da doença no mundo, sendo aproximadamente 80 deles no Brasil.

Quando passou a ter mais acesso à internet, além desses dados, a família Gomes pôde conhecer melhor os desafios que teriam pela frente. “Para minha família, receber a notícia da doença foi muito difícil, por pensar que no futuro eu teria problemas para mastigar, não poderia mais levantar os braços, andar ou sentar”, recorda Marianna.

Nessas pesquisas, eles também conheceram a Dra. Patrícia Delai, que a acompanha desde então. “Fomos até a Dra. Patrícia, pois ela tinha experiência com a doença e pôde confirmar meu diagnóstico.” Entre os sintomas da FOP, um dos mais aparentes é a anatomia do hálux (o dedo grande do pé), que lembra o aspecto



© Arquivo pessoal

Hoje, Marianna Gomes é vice-presidente da FOP Brasil

de um joanete e pode ser observado desde o nascimento.

Algum tempo depois, Marianna participou do I Encontro Latino-Americano de FOP, realizado em São Paulo (SP) em 2003, onde esteve presente o cirurgião ortopédico da Universidade da Pensilvânia, Dr. Frederick Kaplan, maior responsável pelas pesquisas sobre o assunto no mundo. “Ele me disse que eu estava no começo de tudo e que mesmo sem apresentar sintomas, a FOP era como uma montanha, em que eu poderia estar no alto e de repente ir para baixo”, lembra.

Certa do diagnóstico e cada vez mais munida de informações, a garota deu início a uma jornada de conscientização. Hoje, é vice-presidente de uma organização que reúne pacientes para educá-los e apoiá-los: a FOP Brasil.

SONHO DE LIBERDADE

A luta pelo fim da invisibilidade é o que motiva a jovem a se dedicar aos trabalhos da organização. “O que me inspira é pensar no próximo, naquela pessoa que está sofrendo e não dispõe de informações.

Quando ajudamos o outro, estamos ajudando a nós mesmos, pois quanto mais pacientes forem diagnosticados, menos raros nós seremos”, reflete.

Apesar dos desafios impostos pela FOP, Marianna sonha alto e corre atrás de seus sonhos. Formada em pedagogia, ela agora cursa o sétimo semestre da faculdade de administração. Ambas as graduações foram realizadas em módulos de ensino a distância, devido às questões de mobilidade. Ela também sonha em ter uma vida mais independente e quer viajar para conhecer o mundo.

Como existem fases em que a doença está mais latente – como a que vive agora –, Marianna teve de deixar o emprego que tinha em uma farmácia. Durante os chamados surtos (*flare-up*, em inglês), há o surgimento de novos ossos, acompanhados de muita dor e inchaço. De acordo com a pedagoga, eles podem surgir espontaneamente ou após traumas, quedas, batidas ou injeções intramusculares. “Por desconhecerem a FOP, muitos médicos acabam operando esses pacientes, o que não é recomendável, pois após a retirada de um osso podem acontecer novos surtos”, explica.

Em seu caso, a progressão da doença foi mais lenta, mas há um ano e meio as limitações

aumentaram. “Eu trabalhava e tive que parar, comia sozinha e hoje minha mão não alcança a boca e cheguei a ficar sem falar direito, pois minha boca não abria mais.” Como não existe cura nem tratamento para a FOP, a fisioterapia pulmonar é a única indicação para a doença. Durante os surtos, os pacientes também fazem uso de corticoides para aliviar a dor e tentar fazer com que a ossificação seja menor.

De acordo com Marianna, existem dois medicamentos para FOP sendo testados por laboratórios estrangeiros, que poderiam frear a doença, evitando que novos ossos apareçam. Os estudos podem contar com a participação de pacientes brasileiros em sua fase três, porém, não existem informações confirmadas até o momento.

“Embora muitas vezes eu sinta dores insuportáveis, tento manter meu lado psicológico fortalecido. Para isso, não penso no amanhã. Sei que estou perdendo movimentos, mas tento abstrair desses pensamentos. O que me dá esperança é ver que as pesquisas estão evoluindo e que pacientes lá fora estão apresentando melhoras. Ou seja, as coisas estão acontecendo.”

CAMINHO NATURAL

Além de vice-presidente da FOP Brasil, Marianna é responsável pela área de Comunicação e administra junto com outras pessoas o site e as redes sociais da entidade, que representam o maior canal de diálogo com outros pacientes. Ela também mantém uma coluna sobre doenças raras no site *Eu Sem Fronteiras* (eusemfronteiras.com.br), que traz informações sobre formas de manter e restaurar a saúde física e psíquica do ser humano.

“Comecei a escrever de forma espontânea e quando me dei conta já acumulava várias funções. Depois de ajudar uma pessoa com um trabalho de conclusão de curso sobre doenças raras, estabelecemos uma relação de amizade e recebi o convite para ser colunista do site. Não sabia nada sobre o assunto, mas tinha acabado de me afastar do meu emprego e isso me

© Arquivo pessoal





© Arquivo pessoal



Acima, com os pais, Rivado e Sandra; ao lado, Marianna e o irmão e amigo Renan; Abaixo, o parceiro de todas as horas, Toby

ajudou. Fiquei apaixonada. Mesmo sendo uma coluna pequena, percebi o potencial dessas divulgações e foi assim que conheci o Instituto Vidas Raras, que hoje nos apoia muito.”

Para ela, além da troca de experiência com outras entidades, a divulgação de informações é uma das formas mais poderosas de lidar com a FOP. Por meio da FOP Brasil, Marianna busca doações para manter os trabalhos da associação, faz campanhas com artistas e organiza eventos em escolas e hospitais para falar sobre a doença.

Na página do Facebook e por meio do WhatsApp, o grupo de pacientes troca informações e recebe orientações da médica consultora da FOP Brasil, Dra. Patrícia Delai. “É muito importante ter um médico por perto que conheça a doença e possa orientar o paciente em caso de emergências e surtos”, diz Marianna.

A FOP Brasil também disponibiliza guia para famílias com recomendações e dicas, e está desenvolvendo um manual de adaptações para pessoas com a doença. “A divulgação é nossa maior causa, porque assim conseguiremos diagnosticar mais pacientes. Como já passamos por isso, sabemos o quanto esse caminho é difícil. Quanto mais cedo for o diagnóstico, mais fácil será lidar com os surtos, evitar quedas e outras lesões que possam desencadear o nascimento de novos ossos pelo corpo”, conclui a vice-presidente. ●



Conheça a FOP Brasil

A associação está vendendo camisetas para ajudar a manter seus trabalhos. Para mais informações, acesse fopbrasil.org.br ou entre em contato pelo contato@fopbras.org.br ou facebook.com/fopbrasil.org.

Atriz Adriana Birolli estreia peça de teatro em prol da causa das doenças raras

Simpatizante da causa das doenças raras e madrinha do projeto Linha Rara, a atriz Adriana Birolli estreou em 11 de agosto, ao lado de seu noivo, o ator Alexandre Contini, a comédia #SEQUESTRO121. A peça conta a história de uma stripper e de um nerd, que inusitadamente se tornam um casal de parceiros de crime.

A proposta para essa parceria é dada pela stripper e abraçada pelo companheiro. Juntos eles começam a sequestrar cachorros de pessoas famosas e pedir altas recompensas para enriquecerem juntos, mas, ao final, o dinheiro some e a verdade por trás de todos os crimes é revelada. “Eu sou um apaixonado pelo universo HQ e sempre quis fazer uma comédia nesse gênero. A Adriana teve a ideia de um projeto em prol do Instituto Vidas Raras, daí juntamos algumas ideias e desenvolvemos”, relatou Alexandre Contini em entrevista ao blog Papo de Bem.

O espetáculo tem classificação de 12 anos e garante diversão para toda a família. Já esteve em cartaz no Teatro Miguel Falabella e no Theatro Bangu Shopping. Para saber a programação, acompanhe a página oficial da atriz:

[facebook.com/adrianabirollioficial](https://www.facebook.com/adrianabirollioficial)

RESULTADOS DO LINHA RARA

Lançado no Brasil em fevereiro deste ano, o Linha Rara é uma plataforma do Instituto Vidas Raras, cedida pela associação Raríssimas Portugal, que tem como objetivo oferecer aos brasileiros apoio e informação, além de ser um canal para profissionais da saúde, estudantes, professores e público em geral sobre as doenças raras. Confira o resultado da plataforma nos primeiros seis meses de trabalho.

Total de pedidos de fevereiro a julho:

1.178



857



321



919



259

Três estados que mais realizaram pedidos:

1° - São Paulo – 305

2° - Rio de Janeiro – 235

3° - Minas Gerais – 224

10 pedidos mais recorrentes:

1° - Centro de referência e diagnóstico – 202

2° - Centro de referência – 198

3° - Artigo científico – 75

4° - Artigos científicos e informações sobre tratamento – 65

5° - Centro de referência e médico especialista – 54

6° - Médico especialista – 46

7° - Centro de referência e informações de tratamento – 38

8° - Informações sobre o Linha Rara e respostas de agradecimento – 35

9° - Artigos científicos e apoio jurídico e social – 32

10° - Artigos científicos e centro de referência – 28



LARONIDASE SERÁ INCORPORADA AO TRATAMENTO MPS I

Depois de 14 anos de muita luta, finalmente o Ministério da Saúde anunciou a incorporação da laronidase no Sistema Único de Saúde (SUS) como terapia de reposição enzimática na mucopolissacaridose tipo I. O Instituto Vidas Raras celebra essa notícia e aproveita para prestar uma homenagem a todas as pessoas que infelizmente não suportaram a espera dessa aprovação, familiares que lutaram e sofreram com as dificuldades e, principalmente, registra essa vitória para todos os que vivem e viverão com a doença.

O Instituto ressalta que essa luta não termina aqui. Seguiremos batalhando por tantos outros medicamentos que precisam ser incorporados. E que todas as lágrimas de 14 anos se transformem em sorrisos largos de conquista!

A Portaria nº 37, de 31 de agosto de 2017, que oficializa a informação, informa que o prazo máximo para efetivar a oferta ao SUS é de 180 dias.

Instituto presente em Simpósio sobre Atrofia Muscular Espinhal

A vice-presidente do Instituto Vidas Raras, Regina Próspero, participou do Simpósio Brasileiro sobre Atrofia Muscular Espinhal. O evento aconteceu em São Paulo (SP), em 19 de agosto, e abordou assuntos relacionados à AME de grande relevância, que acabam virando dúvidas entre portadores, familiares e profissionais de saúde.

Palestrantes de grande relevância no cenário nacional e internacional estiveram presentes. De acordo com a vice-presidente do Instituto Vidas Raras, o empenho da comunidade AME no Brasil fez a diferença para que o Simpósio atingisse o sucesso e os resultados propostos. “Isso só nos fortalece e nos coloca no caminho certo do objetivo de lutar pelos direitos dos portadores de AME do Brasil e de seus familiares. Juntos somos mais fortes.”

CONGRESSO INTERNACIONAL DA SÍNDROME CORNÉLIA DE LANGE

141 famílias e 121 portadores da síndrome Cornélia de Lange participaram do mais importante encontro internacional para discutir os assuntos relacionados à síndrome. O evento aconteceu em Caeté, interior de Minas Gerais, entre 15 e 18 de agosto, e foi realizado pela Associação Brasileira Síndrome Cornélia de Lange (CdLS Brasil).

Foram 39 palestrantes de 12 diferentes países, que proporcionaram 461 consultas de 13 especialidades médicas. De acordo com a organização, foi o maior congresso já realizado no mundo sobre o tema. A vice-presidente do Instituto Vidas Raras, Regina Próspero, participou do evento e foi uma das palestrantes convidadas. Ela parabenizou a organização do encontro e ressaltou a grande quantidade de vidas transformadas durante o congresso.



Audiência pública da Comissão Especial da Inovação Tecnológica em Saúde

A vice-presidente do Instituto Vidas Raras, Regina Próspero, participou da audiência pública da Comissão Especial da Inovação Tecnológica em Saúde, em 20 de junho, a convite do deputado Hiran Gonçalves (PP/RR).

Na ocasião, Regina afirmou que um dos maiores problemas dos portadores de doenças raras é conseguir o diagnóstico correto para iniciar o tratamento, e que, além disso, não há incorporação dos medicamentos necessários por parte do Sistema Único de Saúde (SUS). “Essa audiência vem somar com vários pedidos que temos feito aos gestores e parlamentares, pois sabemos que nosso apelo é melhor ouvido e sentido quando Brasília nos acolhe.”

A vice-presidente do Instituto também afirmou que ficou muito feliz quando recebeu esse convite do deputado Hiran Gonçalves e dos demais parlamentares, pois é uma



© Arquivo / Instituto Vidas Raras

oportunidade de compartilhar as angústias e anseios das famílias e pessoas com doenças raras no Brasil.

Na audiência, também estavam presentes o representante do Ministério da Saúde, Daniel Zanetti, a representante da AMB, Dra. Miyuki Goto, e a deputada Carmen Zanotto (PPS-SC), que defendeu políticas públicas para pacientes de doenças raras. “Temos de tratar esses pacientes conforme diz nossa Constituição Federal: que a saúde é um direito de todos e um dever do Estado. Devemos ter políticas públicas fortes para os nossos pacientes com doenças raras”, afirmou a deputada.

© Reprodução / TV Senado



“Judicialização é um mal necessário, mas está longe da resposta que nós queremos merecidos para nossos assistidos. Nós queremos o direito à vida sem burocracia.” Regina Próspero, Vice-presidente do Instituto durante audiência da Subcomissão Especial sobre Doenças Raras do Senado Federal



© Arquivo / Instituto Vidas Raras

Audiência pública interativa (11/8) no Senado, promovida pela Comissão de Assuntos Sociais (CAS), sobre o direito de pacientes com doenças raras ao tratamento por meio do Sistema Único de Saúde (SUS).

OLIMPIADAS DOS TRANSPLANTADOS

A 21ª edição dos Jogos Mundiais dos Transplantados aconteceu neste ano em Málaga, na Espanha. O time brasileiro foi composto por seis atletas, que conquistaram, ao todo, 10 medalhas. Conhecido como a Olimpíada dos Transplantados, o evento teve início em 1978 e é uma competição esportiva realizada a cada dois anos para transplantados de todos os tipos (medula óssea, coração, pulmão, rim, fígado, pâncreas e intestino).

O evento tem como objetivos a conscientização pública sobre os transplantes, o aumento da doação de órgãos, a divulgação da importância da atividade física e estilos de vida saudáveis. As modalidades são atletismo, natação, ciclismo, triatlo, vôlei, basquete, tênis, tênis de mesa, *badminton*, *squash*, *paddle* tênis, caiaque, boliche, dardos, bocha e golfe.

Para o atleta Rodrigo Machado, competidor de natação que conquistou duas medalhas de ouro e três de prata, e que, além de ser campeão mundial, ainda estabeleceu um novo recorde mundial da prova para sua categoria, poder participar de uma competição reconhecida pelo Comitê Olímpico Internacional já foi uma vitória. “Há pouco mais de quatro anos e meio, após todas as intercorrências que passei, com a descoberta da leucemia, o transplante de medula óssea e uma inesperada recaída da doença, ser autorizado pela minha médica e estar apto a participar dos Jogos Mundiais é um sonho.”

© Arquivo pessoal



O cartão de campanha é dividido em seções. No topo, em um fundo cinza, há o texto: "FALTA SUA FOTO OU DE UM PACIENTE PARA PARTICIPAR DA CAMPANHA DO MOVIMENTO MINHA VIDA NÃO TEM PREÇO." e "envie sua foto por email: mvv.minhavidanaotempreco@gmail.com". À direita, em um fundo branco, há o texto: "Este poderia ser VOCÊ. VOCÊ tem uma doença rara que precisa ser divulgada. O medicamento é de alto custo. VOCÊ é uma das milhares de pessoas cuja vida depende da decisão do Judiciário. VOCÊ só deseja uma coisa: VIVER!" e "Envie sua foto por mensagem!". Na base, em um fundo amarelo, há o texto: "VOCÊ PODE AJUDAR: Assine e Divulgue o Abaixo Assinado: www.change.org/minhavidanaotempreco CURTA NOSSA FANPAGE: fb/movimentominhavidanaotempreco". No canto inferior esquerdo, há um logotipo com o texto "minha VIDA não tem PREÇO".

O MOVIMENTO CONTINUA

Criado em setembro de 2016, o Movimento Minha Vida Não Tem Preço tem como objetivo sensibilizar a sociedade sobre a importância da manutenção do fornecimento público de tratamentos de alto custo e dos não registrados pela Anvisa, além de conscientizar sobre a importância do julgamento que tramita no Supremo Tribunal Federal (STF) e que pode afetar diretamente milhões de brasileiros.

Uma das principais ações do Movimento é o abaixo-assinado “Supremo Tribunal Federal: permita que TODOS recebam os medicamentos para VIVER!”, que já recebeu mais de 400 mil assinaturas. Para a petição ser entregue à presidente do STF, ministra Cármen Lúcia, é necessário alcançar a meta de 500 mil.

Assine e divulgue a campanha: change.org/Minhavidanaotempreco
Acompanhe o Movimento no Facebook: facebook.com/movimentominhavidanaotempreco

ESTUDO NATURAL DA DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO B NOS EUA

Após um derrame pulmonar e uma biópsia dar um falso resultado de tuberculose, em 2012 a jovem Barbara Nascimento foi diagnosticada com uma “doença genética de depósito”, mas sem especificar se era doença de Gaucher, doença de Pompe ou doença de Niemann-Pick. A partir disso, Rosângela Nascimento, mãe de Barbara, entrou em contato com as associações dessas doenças e conseguiu o contato de um especialista de Niemann-Pick.

O especialista indicado foi o geneticista de Ribeirão Preto (SP) Dr. Charles Lourenço, que realizou exames na adolescente e mandou a amostra para o Rio Grande do Sul. O resultado da amostra foi dado como inconclusivo e, com isso, enviaram uma segunda amostra para os Estados Unidos e de lá saiu o diagnóstico de Niemann-Pick tipo B. “O processo levou mais de um ano e, durante esse tempo, ela continuava com crises”, relata a mãe. Além da demora para diagnosticar a patologia, Rosângela conta que sofreu com a falta de informação sobre a doença, pois não encontrou artigos médicos brasileiros, tudo que pesquisava era em outro idioma e havia a necessidade de traduzir o material.

Graças aos esforços e pesquisas da mãe, apoio do Instituto Vidas Raras e suporte dos médicos que atendem a garota, Barbara e sua mãe irão para os EUA em outubro para participar do Estudo Natural da



© Arquivo pessoal

Rosângela e Barbara partem em outubro para a segunda bateria de exames

doença. “Durante minhas pesquisas, eu anotava os nomes das pessoas que estavam nos artigos, procurava no Google ou diretamente nas redes sociais e mandava mensagens explicando a situação.”

Depois de muitas mensagens enviadas, Rosângela conseguiu conversar com uma paciente texana que mencionou a especialista que está à frente do estudo da terapia enzimática nos EUA, Dra. Melissa Wasserstein. “Comecei a mandar e-mails para essa médica porque minha intenção era que ela incluísse minha filha no teste com medicamento. Então ela me respondeu dizendo que não havia vaga, mas convidou a Barbara para o Estudo Natural.”

Mãe e filha foram para Nova Iorque em 2015 realizar a primeira bateria de exames e retornarão em outubro deste ano para a segunda etapa. Para arcar com as despesas da viagem, Rosângela realizou campanhas e contou com a ajuda do Instituto Vidas Raras, que comprou as passagens de ida e volta. Além de eventos como feijoada beneficente, existe a campanha pelo site Vakinha. “A viagem é longa e cansativa, a Barbara precisa viajar com cilindro de oxigênio, tem a hospedagem, seguro-saúde para o caso de algum problema fora do hospital”, cita.

Para ajudar a campanha, acesse: vakinha.com.br/de-uma-chance-a-barbara.

PROGRAMA DE APOIO AO PACIENTE

EXAMES DIAGNÓSTICOS



QUITOTRIOSIDASE



BETA-GLICOCEREBROSIDASE



ANÁLISE MOLECULAR



Nos Órgãos Internos:

a barriga pode ficar inchada, gerando desconforto, devido ao aumento do volume do fígado e do baço.



No Sangue:

anemia que leva a fadiga, palidez e falta de ar. Redução de plaquetas, que facilita o aparecimento de equimoses ("roxos" frequentes).



Nos Ossos:

dor nos ossos, osteoporose, fraturas espontâneas e atraso no crescimento.

EXAMES ACOMPANHAMENTO



**RESSONÂNCIA
MAGNÉTICA
SEM CONTRASTE
DE FÊMUR,
QUADRIL E COLUNA
- 1X 24 MESES**



**ULTRASSONOGRAFIA
COM DOPPLER
DE ABDÔMEN
- 1X 12 MESES**



**DENSITOMETRIA
ÓSSEA DE COLUNA
LUMBAR E FÊMUR
- 1X 24 MESES**



**ATIVIDADE
ENZIMÁTICA
- QUITOTRIOSIDASE
- 1X 6 MESES**



**ECCARDIOGRAMA
- 1X 24 MESES**

Central de Atendimento pelo número 0800 774 9199 (de segunda a sexta-feira, das 8h às 18h)
ou acesse o nosso site pelo endereço www.gaucherprosaude.com

Apoio:




Ministério da Saúde
FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



Instituto de Tecnologia
em Imunobiológicos
Bio-Manguinhos





Eles não podem esperar
pelo dia em que terão
opções de tratamento,
e nós também não.

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.

PP-BEN-BRA-0010 - Novembro/2016.

Pfizer Doenças Raras