

VIDAS RARAS

19
jan-jun
2020

• UMA PUBLICAÇÃO DO INSTITUTO VIDAS RARAS •

ISSN 2359-6104

PALAVRAS

Regina Próspero,
vice-presidente do
Instituto Vidas Raras

DEPOIMENTO

Relato de uma mãe
cujo filho raro teve
covid-19

EM FRENTE

Victor e sua rotina
com a doença de Fabry

RAROS UNIDOS, RAROS FORTES

Reportagem especial mostra o trabalho realizado pelo Instituto Vidas Raras em apoio aos raros em meio à quarentena e pandemia por covid-19

VOCÊ SABE O QUE É

XLH?

RAQUITISMO HIPOFOSFATÊMICO LIGADO AO X

A **XLH**, ou HIPOFOSFATEMIA LIGADA AO CROMOSSOMO X, é uma doença hereditária, progressiva e vitalícia que pode afetar crianças e adultos, independentemente da idade. Pode ter sérias consequências nos ossos, músculos e dentes.

PRESTE ATENÇÃO AOS SINAIS

Baixa estatura



Rigidez articular



Abscessos dentários



Dor e fraqueza muscular



O DIAGNÓSTICO PRECOCE PODE TRANSFORMAR VIDAS.

SAIBA MAIS EM: WWW.XLHLINK.COM

04. EDITORIAL

05. DROPS / SOCIAIS

Doenças raras nas redes sociais

06. PALAVRAS

Regina Próspero, vice-presidente do Instituto Vidas Raras

12. DEPOIMENTO

Desafios de um adolescente raro que teve covid-19

16. ARTIGO

Pacientes com doenças raras têm direito ao Auxílio Emergencial?

18. REPORTAGEM

Raros compartilham histórias no 10º Encontro #TodosPelosRaros

22. CONHEÇA

Sinais e sintomas da AADC

26. EM FRENTE

Desafios no diagnóstico da doença de Fabry

30. NOTAS

Notícias sobre o universo das doenças raras



Linha Rara
Linha direta com os raros
0800 006 7868

10
ESPECIAL
RAROS E
COVID-19



MEU PEDIDO É: #FIQUEMCASA

Pacientes raros e famílias: estamos vivendo tempos desafiadores. Diante da pandemia do novo coronavírus (covid-19) no Brasil e em todo o mundo, seguimos todos recolhidos em isolamento em nossas casas, cumprindo as recomendações das autoridades de saúde. O objetivo com a quarentena é diminuir o achatamento da curva de disseminação do vírus e não comprometer o sistema de saúde, além de proteger as pessoas do grupo de risco. Neste grupo, estão nossos raros.

Se, antes de toda a pandemia, os obstáculos aos pacientes e famílias no acesso a um tratamento adequado já era grande, hoje, em um momento em que o Brasil segue focado na luta contra o vírus, esses desafios se revelam ainda maiores.

Este é um cenário desafiador. Muitas famílias têm enfrentado enormes e velhos desafios neste momento. A falta de medicamentos, um problema recorrente, voltou a assustar novamente muitas famílias. Muitos não podem ir a hospitais fazer seus exames e receber suas infusões por causa do coronavírus. Outros tiveram seus tratamentos interrompidos e apenas aqueles que já tinham ordem para receber a medicação em casa estão continuando o tratamento. E os que precisam de internação estão tendo que esperar dias para uma vaga. Novos desafios surgem: como sair para seguir trabalhando com um paciente raro em casa? As famílias têm direito ao auxílio emergencial do Governo Federal? Não tem sido nada fácil (nunca foi na verdade!) para todas as famílias com pacientes raros no Brasil. Temos mobilizado o Instituto Vidas Raras (IVR) para, mesmo com toda a equipe em quarentena, seguirmos oferecendo apoio em nossos canais de atendimento e suporte jurídico a essas e muitas questões. Com o apoio de empresas parceiras, conseguimos Home infusion (tratamento em

casa), até que a quarentena acabe, para mais de 100 pacientes raros, que continuam com seu tratamento por conta desta conquista e empenho do IVR.

Uma iniciativa recente do Instituto foi a criação de uma cartilha com orientações gerais simples aos pacientes e famílias neste momento de pandemia do coronavírus. A cartilha foi publicada, inclusive, em inglês espanhol e traduzida ainda pela We Care Journey (ONG internacional dedicada ao tratamento da atrofia muscular espinhal) para o malaio, idioma oficial da Malásia, país localizado no Sudeste Asiático. Temos também dado suporte a pacientes para que sigam fazendo seu tratamento em casa e estamos contando com o apoio de médicos especialistas, anjos da guarda, que têm nos apoiado nesta ação. Médicos, inclusive, como mostrou uma reportagem recente da Folha de S. Paulo, têm ajudado individualmente alguns pacientes raros. O mundo pede solidariedade.

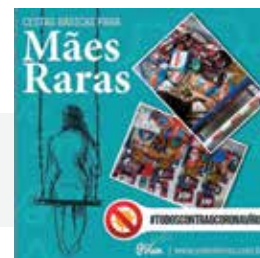
Seguimos promovendo e/ou divulgando, em nosso Facebook e Instagram, as recomendações de médicos especialistas em diversas doenças raras que, em meio à correria em suas rotinas atribuladas, seguem trazendo atualizações relacionadas à covid-19 para as famílias. Informação, como dizemos, salva vidas. Convido você a seguir nossas redes sociais para, ainda que em isolamento social, possamos seguir unidos na fé em Deus e vencermos esta luta cuja vitória dependerá do esforço de todos nós. Por isso, fique em casa, cuide de você e do seu raro, siga as recomendações de segurança dos especialistas descritas em nossa cartilha e, quando precisar sair de casa com seu raro, siga as orientações.

REGINA PRÓSPERO

Vice-presidente do Instituto Vidas Raras



Instagram
@polenlivro



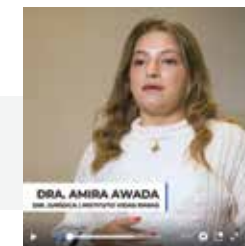
A cada livro *Mães Raras* essas Mulheres Fortes vendido, a Pólen Livros vai doar R\$ 21 para instituições que auxiliam mães de pacientes raros para a compra de cestas básicas. O objetivo é proporcionar uma segurança para essas famílias no período de distanciamento social, já que muitas mulheres deixaram de trabalhar fora para se dedicar exclusivamente ao tratamento dos filhos. Compre pelo site da livraria e ajude a distribuir alimentos para famílias raras das regiões metropolitanas de Curitiba, Fortaleza e São Paulo.



Instagram
@institutocontemplo



Na edição de março da Coluna #Plural do Instituto Contemplo, a diretora e vice-presidente do Instituto Vidas Raras, Regina Próspero, fez um relato emocionante sobre a sua trajetória com doenças raras, desde a descoberta do diagnóstico do primeiro filho até a criação da Associação de apoio para famílias que passavam pela mesma situação.



Facebook.com/
@abracro

A Dra. Amira Awada, diretora jurídica do Instituto Vidas Raras, conversou sobre a importância da agilidade na análise de estudos clínicos para pacientes com doenças raras. A entrevista foi conduzida pela Associação Brasileira das Organizações Representativas de Pesquisa Clínica (Abracro), que a compartilhou em seu Facebook.



Youtube.com/
@vidasraras

No Dia Mundial das Doenças Raras, 29 de fevereiro, a página do youtube do Instituto Vidas Raras compartilhou um vídeo em homenagem aos pacientes raros com ataxia de friedreich.

“A inclusão e a qualidade de vida das pessoas com síndromes e com doenças raras, além das pessoas com surdez e outras deficiências, com quem me identifico tanto, são a minha bandeira. Essa é minha luta”

Michele Bolsonaro,

ativista de causas inclusivas e primeira-dama do Brasil



“A luta de todos vocês me motiva e inspira no Parlamento a continuar trabalhando pelo aprimoramento das políticas públicas. O Brasil não vai fechar os olhos para os brasileiros com doenças raras e, no que depender de mim, dias melhores virão com saúde, dignidade e direitos plenos a todos”

Mara Gabrielli, senadora por São Paulo durante sessão especial no Senado Federal em alusão ao Dia Mundial das Doenças 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.vidasraras.org.br

JORNALISTA RESPONSÁVEL: Roberto Souza (MTB: 11.408) **EDITOR:** Madson de Moraes **REPORTAGEM:** Leila Vieira e Madson de Moraes **REVISÃO:** Madson de Moraes **PROJETO EDITORIAL:** Rodrigo Moraes **PROJETO GRÁFICO:** Luiz Fernando Almeida **FOTO DE CAPA:** Getty Images **DIAGRAMAÇÃO:** Leonardo Fial, Lucas Bellini, Marcelo Cielo e Rafael Bastos **COMERCIAL:** Caroline Frigene Rua Cayowá, 209, Perdizes, São Paulo - SP | (11) 3875.6296 | www.rspress.com.br



APOIO AOS RAROS EM MEIO À PANDEMIA

Regina Próspero, vice-presidente do Instituto Vidas Raras, detalha na entrevista abaixo de que maneira o Instituto segue oferecendo apoio aos pacientes raros neste momento delicado

POR LEILA VIEIRA

“O QUE AS PESSOAS ESTÃO passando hoje com a pandemia, a falta de leitos, de respiradores e o descaso do governo, os raros vivem na pele diariamente desde o dia que souberam que eram diferentes.” A afirmação é da vice-presidente do Instituto Vidas Raras, Regina Próspero, que acredita na possibilidade de reinvenção da sociedade diante dessa situação tão grave que enfrenta o Brasil e o mundo com a pandemia do novo coronavírus (covid-19). Em entrevista, ela explicou como tem sido o apoio para os pacientes raros e suas famílias com orientações fundamentais, garantindo o bem-estar dessas pessoas e a manutenção dos tratamentos em meio as paralisações de serviços nos centros de infusão.



Foto: Comunicação/IVR



Instituto Vidas Raras durante o 10º Encontro #TodosPelosRaros, em São Paulo

Foto: Comunicação/IVR

Como o Instituto tem se organizado para, mesmo em quarentena por causa da pandemia, seguir oferecendo suporte e apoio aos pacientes e famílias?

Nós fizemos a cartilha de orientação aos profissionais, cuidadores e pacientes nessa época de pandemia para que eles possam ficar ciente do que é excesso e o que é carência de cuidado. Tem repercutido muito bem! Nós, inclusive, traduzimos o material para o espanhol e inglês a pedido de organizações internacionais parceiras. Algumas até pediram para colocar nos sites dos governos deles. Quando foi decretada a pandemia, minha maior preocupação foi com a assiduidade e adesão aos tratamentos dos pacientes porque eles não podem ficar sem. Hoje, 100 pacientes estão em tratamento domiciliar. Fizemos máscaras também para distribuição e conseguimos verbas para o transporte dos pacientes que ainda estão realizando o procedimento nos centros de infusão.

Quais têm sido as principais dificuldades, queixas e dúvidas dos pacientes raros e suas famílias em meio a essa pandemia?

O nível de dúvidas é muito alto. Uns, por saberem da sua condição diferenciada, pecam por excesso, acreditando que até o medicamento faz mal. E aí

temos que explicar que a falta do remédio também pode ser uma problemática que deve ser avaliada entre médico e família de forma que o paciente não seja lesado por falta do tratamento. No geral, as dúvidas mais frequentes são em relação à continuação do tratamento e a convivência com outras pessoas. A cartilha que produzimos ajudou a elucidar essas e muitas outras questões importantes.

Uma notícia recente alertou que 80% dos pacientes raros estão sem receber seus medicamentos em decorrência da pandemia. O que poderia/deveria ser feito por parte das autoridades para dirimir essa questão?

Poderiam separar algumas clínicas para receber os raros para que pudessem fazer o tratamento em um ambiente mais estéril e não correrem o risco de serem contaminados porque, geralmente, o acolhimento é realizado em hospital de grande escala. Alguns pacientes infundem em pronto-socorro. Isso é muito problemático! Outros centros continuaram funcionando e até conseguimos verbas para fazer o transporte de pacientes para esses locais que ainda estão abertos. Infelizmente, o Instituto não tem condições financeiras de pagar transporte para todos os pacientes



Instituto Vidas Raras em campanha pela obrigatoriedade do teste do pezinho ampliado na rede pública de saúde.



10º Encontro #TodosPelosRaros, realizado em fevereiro, reuniu pacientes e autoridades públicas para falar sobre doenças raras.

do País. O Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos entrou em contato por e-mail conosco para entender a situação e estamos aguardando o agendamento de uma reunião online.

Chegou a você alguma história de paciente raro que tenha tido covid-19? Como foi o caminho para a sua recuperação?

Até agora nós tivemos apenas três pacientes que foram diagnosticados com covid-19. A recuperação foi feita com cuidado intensivo e isolamento. Dois fizeram o isolamento na própria casa e um deles recebeu a confirmação de resultado positivo no dia 25 de abril e segue em domicílio. O terceiro ficou um tempo na UTI porque, além de ter mucopolissacaridose, também é diabético. Depois de controlada a

situação, cumpriu o restante da quarentena em isolamento domiciliar. Todos já estão bem! Estamos acompanhando os pacientes de todo o País.

Boa parte das doenças raras coloca essas pessoas dentro de grupos de risco em razão das comorbidades. Como você avalia a questão do isolamento social e qual a sua orientação para os raros e seus familiares?

O isolamento social é o melhor para combater a pandemia. É o que temos que fazer! Os pacientes raros devem ter mais cuidados porque no geral, a maioria deles já sofrem de uma imunidade baixa e vulnerabilidade física e de saúde. Aqui em casa estamos evitando sair e receber pessoas de fora. Apenas alguns são autorizados, como a profissional que realiza a

O que as pessoas estão passando hoje com a pandemia, a falta de leitos, de respiradores e o descaso do governo, os raros vivem na pele diariamente desde o dia que souberam que eram diferentes. É importante que as pessoas deem um pouco mais valor a vida e ao outro.”

Quando foi decretada a pandemia, minha maior preocupação foi com a assiduidade e adesão aos tratamentos dos pacientes porque eles não podem ficar sem. Hoje, 100 pacientes estão em tratamento domiciliar. Fizemos máscaras também para distribuição e conseguimos verbas para o transporte dos que ainda estão realizando o procedimento nos centros de infusão”

Terapia de Reposição Enzimática no Dudu, meu filho, mas tem toda uma rotina de prevenção. Ela não entra de jaleco, traz todos os equipamentos esterilizados, deixa o sapato do lado de fora e dentro de casa utiliza uma sandália que eu mesma dei para usar.

Como encontrar esperança e positividade em meio ao momento de incertezas, medo e ansiedade?

Temos que acreditar que nada veio por acaso e entender que temos que sair mais fortalecido. Acho que o paciente raro, cuidadores e famílias já passam por isso no dia a dia porque lidam com muitos problemas em relação ao tratamento. Com o tempo, deixamos de fazer muitas coisas para protegermos nossas crias, então, nos adaptamos melhor a essas privações. As pessoas que não vivenciam essa situação podem estar sofrendo muito mais do que nós.

O que muda no planejamento das ações que o Instituto tinha traçado para 2020 com essa pandemia que ainda não tem uma data para encerrar?

Vamos fazer tudo online! Agora, no dia 15 de maio, é o Dia Internacional de Conscientização da Mucopolissacaridose, o MPS Day. Estamos com um projeto muito legal com as famílias para interagir nesse momento de forma totalmente virtual. E temos

feito muitas lives para ajudar as famílias a lidarem neste momento inusitado sobre os cuidados que se deve ter. Os eventos que íamos participar, a nível internacional, vamos participar online também. Muitas reuniões com o Ministério da saúde e outros órgãos está acontecendo por plataformas digitais, tudo para dar continuidade ao nosso trabalho. Estamos nos reinventando. E o doente raro é expert em se reinventar.

Os raros são, por natureza, guerreiros que encaram os desafios com grande força e coragem. Qual mensagem deixaria para os raros brasileiros, seus familiares e amigos nesse momento de dificuldade?

Eu acredito que é um divisor de águas, a vida não será mais a mesma. Aproveitem cada minuto desse momento, porque eu sei que está sendo muito difícil, mesmo para os crédulos, quanto os incrédulos em relação a doença. O que as pessoas estão passando hoje com a pandemia - a falta de leitos, respiradores, o descaso do governo - os raros vivem na pele diariamente desde o dia que souberam que eram diferentes, por isso é importante que as pessoas deem um pouco mais valor a vida e ao outro.

RAROS UNIDOS, RAROS FORTES

Entre as ações do Instituto para oferecer suporte aos raros durante a pandemia causada pelo novo coronavírus (covid-19) estão o lançamento de uma cartilha com orientações e cuidados gerais para pacientes e familiares e o apoio para que pacientes sigam com o tratamento em casa. Confira ainda depoimento de uma mãe cujo filho raro teve covid-19

POR LEILA VIEIRA E MADSON DE MORAES

A Organização Mundial de Saúde (OMS) declarou que o mundo vive uma pandemia de covid-19, doença respiratória provocada pelo novo coronavírus, em março de 2020. Atualmente são milhões de casos confirmados em mais de 150 países e ainda não há uma vacina para se imunizar da doença. No Brasil, até o mês de abril e maio, as recomendações para impedir a disseminação do novo coronavírus na população, como o isolamento social e a utilização de máscaras no rosto ao sair de casa, seguem mantidas pelas autoridades de saúde. Além dos idosos, outras pessoas integram o grupo de risco da doença como as pessoas com problemas cardíacos, respiratórios, hipertensos, diabéticos, gestantes e pessoas imunodeprimidas e imunossuprimidas, além de pacientes com doenças raras.

Para seguir dando suporte aos raros e famílias meio à pandemia, o Instituto Vidas Raras (IVR) têm promovido algumas ações para seguir com esse apoio importante. Uma das ações foi a criação de uma cartilha para pacientes raros, seus familiares e cuidadores com orientações gerais e de prevenção sobre a covid-19. O conteúdo foi elaborado por pneumologistas, imunologistas, geneticistas, oncologistas, biólogos e médicos de família. Além disso, com o apoio de empresas parceiras, o Instituto conseguiu Home infusion (tratamento em casa), até que a quarentena acabe, para mais de 100 pacientes raros, que hoje seguem fazendo seu tratamento por conta desta conquista do IVR.

Convidamos você também a ler o depoimento da Fabiana Schimdt de Oliveira, mãe do Gustavo, de 17 anos, paciente com mucopolissacaridose tipo II e que teve a covid-19. Ela conta os desafios à família ao receber a notícia e como ele venceu mais essa luta em sua vida!

CARTILHA: INFORMAÇÕES AOS PACIENTES RAROS E SEUS CUIDADORES

Tenho doença rara. Como devo me comportar neste tempo?

Quem é do grupo de risco deve seguir os mesmos passos e ter os mesmos cuidados, mas ficar mais atento. É importante que cuidadores também estejam preparados e informados, pois, mesmo sendo saudáveis, podem levar o vírus para casa. O covid-19 tem baixa letalidade, mas, em casos de pessoas com doença rara e crônica, pode haver complicações que podem ser graves.

Tenho consulta e infusão. Devo ir?

Não podemos parar um tratamento que nos garante à vida. Se o tratamento garante a melhoria e estabilidade da doença crônica, portanto, melhorando a saúde como um todo do paciente, não deve ser interrompido. A coisa mais importante a fazer é ligar para o médico que acompanha o caso e verificar sua segurança no local de tratamento, pedir orientações neste tempo, garantir suas receitas médicas para evitar ficar sem medicamentos e tirar suas dúvidas.

Quais os cuidados se precisar sair de casa?

Uma recomendação do Ministério da Saúde recomenda que todos usem máscaras ao sair de casa. Evite aglomerações e conversas, saia para o necessário e entenda que não é um passeio. Leve álcool em gel e higienize as mãos sempre que precisar. Mantenha a distância recomendada para que possíveis gotículas de saliva de alguém não chegue perto de você. Evite tocar o rosto com as mãos.

Quais os cuidados de convivência com pessoas do grupo de risco?

Não compartilhe objetos pessoais como toalhas de banho, pratos, copos, garfos, talheres etc. Limpe e desinfete todas as superfícies todos os dias de alto contato como maçanetas, puxadores, interruptores e chaves. Mantenha os cômodos bem arejados e com luz do sol. Se a pessoa que convive com você estiver gripada, tossindo ou espirrando, durma em um quarto separado e evite contato físico.

Cartilha criada pelo Instituto Vidas Raras apresenta informações sobre a covid-19, dicas de prevenção e os cuidados necessários com os pacientes raros durante a pandemia. Faça o download abaixo!



Acesse apontando a
câmera do celular
para o QR code



Depoimento

MEU FILHO RARO E A COVID-19

MORAMOS EM GUARULHOS, cidade de São Paulo. No dia 20 de abril, meu marido saiu para trabalhar e passou mal. Ele já estava com uma gripe, mas achava que era só uma gripe comum. Dias depois ele teve uma piora no quadro e teve que ser levado ao hospital. Então, lá ele fez alguns exames e um teste específico apontou os sintomas como sugestivos para covid-19. A médica do hospital afirmou, pelos sintomas, que meu marido estava com o coronavírus e ele já iniciou o tratamento. Já eu comecei a entrar em desespero porque o Gustavo, nosso filho, é portador da síndrome de Hunter, e tem contato com o pai diariamente.

Meu desespero se ampliou quando dias depois o Gustavo começou a ter uma febre leve. Levei ao pronto-socorro do hospital e a médica, até para não deixar ele exposto e por conta do caso do meu marido ter testado como sugestivo para covid-19, já indicou que iniciássemos um tratamento específico com o Gustavo. E, se ele piorasse, era para o levarmos ao hospital para o caso talvez de internação. Como até aquele momento ele não estava com a parte respiratória prejudicada, o Gustavo foi autorizado a seguir o tratamento contra a covid-19 em casa.

Quando eu soube que ele tava com a covid-19 foi amedrontador porque ele já tem uma deficiência respiratória, decorrente da doença rara, e esse novo coronavírus prejudica muito os pulmões. Também comuniquei a médica que acompanha o Gustavo que ele estava com covid-19. Ela, então, nos autorizou a seguirmos com o tratamento à base de antibiótico, xarope expectorante e uma alimentação com muitas vitaminas para fortalecer a imunidade do corpo. Avisei ainda ao Instituto Vidas Raras assim que soube do



Gustavo, Fabiana e o marido

Foto: Arquivo pessoal

diagnóstico e fui muito bem apoiada e acolhida como sempre pela Regina Próspero.

Como medidas de prevenção, isolei o Gustavo e meu marido, cada um em quarto, sem acesso ao restante da casa e com um banheiro só para ambos. Eu e meus outros dois filhos ficamos em outro cômodo. Só eu mesma que tinha um contato com os dois, não de toque físico, mas para levar a medicação e a alimentação. No final das contas, apenas meu marido e o Gustavo contraíram a doença e o restante da família, não. Um alívio!

O Gustavo ficou bem apreensivo no começo por conta da parte respiratória e, conforme foi melhorando, foi ficando mais calmo. Ficamos com medo dele não conseguir se curar pelo fato de ser raro, mas hoje ele e meu marido estão curados, graças a Deus! Raros são pessoas fortes e pude presenciar essa força em meu filho, que conseguiu vencer mais essa luta em sua vida! Acredito que o sucesso de seu tratamento se deveu muito ao fato de o levarmos ao hospital no começo dos sintomas.

Fabiana Schmidt de Oliveira, mãe do Gustavo, portador da síndrome de Hunter

JUNTOS SOMOS MAIS FORTES!

Graças ao empenho de toda a equipe do Instituto Vidas Raras e o apoio de empresas parceiras, os pacientes raros estão seguindo com seus tratamentos em casa!



Fotos: Arquivos pessoais

EM VÍDEOS NAS REDES SOCIAIS, MÉDICOS ESCLARECEM DÚVIDAS

Médicos especialistas em doenças raras têm promovido lives (transmissões ao vivo) no Facebook e Instagram para falar sobre doenças raras e os cuidados a serem tomados pelos pacientes. Confira alguns vídeos para você assistir de casa!



Importância de não parar infusões com a médica pneumologista Angela Honda



A médica oncologista Aline Chaves Andrade falou sobre tumor neuroendócrino (TNE) em tempos de pandemia



A médica endocrinologista Nina Musolino explicou sobre acromegalia



A psicóloga clínica Cecília Vasconcelos comenta sobre isolamento, emoções e deficiência visual



A médica pediatra Carolina Aranda fala da relação entre MPS e o covid-19



Para assistir aos vídeos, aponte a câmera do celular para o QR code



Foto: Getty Images

OUTROS MATERIAIS DE REFERÊNCIA PARA OS RAROS

- O Instituto Hemerson Casado Gama elaborou documento com 14 informações importantes que toda pessoa com doença rara precisa saber.
- Como agir se pessoas com deficiências severas forem infectadas? Leia a reportagem do jornal Estado de S. Paulo com um geneticista!
- O Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos (MMFDH) lançou material informativo sobre os cuidados que devem ser tomados pelas pessoas com deficiência e doenças raras durante a pandemia do novo coronavírus.
- A Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM) elaborou uma cartilha com orientações aos pacientes raros.
- A Associação Brasileira de Atrofia Muscular Espinhal (ABRAME) traduziu um documento da Sociedade Mundial do Músculo com orientações e cuidados durante a pandemia para pacientes com doenças neuromusculares
- Já o Instituto Brasileiro de Atenção à Fibrose Cística traçou a realidade de quem tem Fibrose Cística neste momento da pandemia

Confira todos os links desses materiais no Facebook do Instituto Vidas Raras.

ARTIGO

PACIENTES RAROS TÊM DIREITO AO AUXÍLIO EMERGENCIAL?

Em tempos excepcionais em que encaramos uma pandemia de covid-19 sem precedentes, o governo brasileiro criou o Auxílio Emergencial para ajudar uma parcela da população afetada pelo distanciamento social e que não pode sair para trabalhar e garantir sua renda. A quarentena, adotada por muitos estados para o controle da pandemia, é para impedir o colapso da rede pública de saúde.

O Auxílio Emergencial, estabelecido pela Medida Provisória nº 937 de 2020, com requisitos e população direcionada, determina que será efetuado um crédito pelo período de três meses no valor de R\$ 600 reais. Os requisitos e população direcionada são os seguintes:

Ser maior de 18 anos de idade;

Destinado a trabalhadores autônomos com rendas informais, que não seja agente público, inclusive temporário e nem exercendo mandato eletivo;

Não receber benefício previdenciário ou assistencial, seguro-desemprego ou de outro programa de renda federal que não seja o Bolsa Família;

Deve possuir renda familiar mensal per capita (por pessoa) de até meio salário mínimo (R\$ 522,50) ou renda familiar mensal total (tudo o que a família recebe) de até três salários mínimos (R\$ 3.135,00);

Não ter recebido rendimentos tributáveis, no ano de 2018, acima de R\$ 28.559,70;

Estar desempregado ou exercer atividade na condição de microempreendedor individual (MEI) ou ser contribuinte individual ou facultativo do Regime Geral de Previdência Social (RGPS) ou ser trabalhador informal inscrito no Cadastro Único para Programas Sociais do Governo Federal (CadÚnico).

Há uma discussão entre o Congresso Nacional e o Governo Federal com a possibilidade de ampliar o Auxílio para outras categorias de trabalhadores informais, mas esse debate não contemplou até o momento as pessoas com doenças raras ou deficiência física. Assim, para que uma pessoa que possui uma doença rara ou deficiência física ou os seus cuidadores tenham acesso ao Auxílio, é obrigatório preencher os requisitos acima, entre eles o de não receber o Benefício de Prestação Continuada (BPC), já que se trata de um benefício federal. Dessa maneira, pacientes raros ou famílias que já recebem o BPC não podem ter acesso ao Auxílio Emergencial. Só podem receber, desde que cumpram os requisitos acima, os pacientes que continuam na fila de espera do INSS aguardando a concessão do benefício.

É importante lembrar que não há um benefício ou auxílio específico do governo federal para pessoas com doenças raras. É mais uma longa luta que muitas organizações travam com o poder público: que os raros tenham os mesmos direitos que outras tantas doenças citadas em benefícios já disponíveis. Os canais de atendimento do Instituto Vidas Raras seguem abertos para esclarecer dúvidas dos pacientes raros e famílias neste momento delicado que vive o Brasil.

**Amira Awada, diretoria jurídica
do Instituto Vidas Raras**
**Luís Eduardo Garcia Próspero,
bacharel em Direito**

BIOMARIN



Foto: Comunicação/VR

EMPATIA PARA OS RAROS

Promovido pelo Instituto Vidas Raras, o 10º Encontro #TodosPelosRaros, realizado em alusão ao Dia Mundial das Doenças Raras, deu voz a pacientes que relataram seus desafios na busca pelo diagnóstico e tratamento adequado

POR LEILA VIEIRA

Para lembrar o Dia Mundial das Doenças Raras 2020, o Instituto Vidas Raras promoveu no dia 27 de fevereiro, em parceria com a Secretaria de Estado dos Direitos da Pessoa com Deficiência de São Paulo e a Associação Unidos pela Cura da AME o 10º Encontro #TodosPelosRaros no Memorial da América Latina, na capital paulista. O evento contou com palestras voltadas para a atualização de conhecimentos nessa área e com a participação de representantes políticos, médicos

e especialistas, além da presença de associações de todo o Brasil, pacientes raros, familiares e sociedade em geral. “A expectativa é que aqueles que estiveram no encontro em busca de conhecimento se tornem replicadores”, afirmou a vice-presidente do Instituto, Regina Próspero.

Além de reunir autoridades públicas e de saúde para debater políticas públicas, o Instituto abriu espaço para pacientes relataram suas histórias em busca do diagnóstico e tratamento correto, uma travessia que costuma durar longos anos. A advogada Carolina Mônaco descobriu que tinha a doença autoinflamatória apenas em 2015, mesmo sentindo os sintomas desde a infância. A doença causa inflamação sistêmica e ocorre regularmente. Para dificultar ainda mais o processo de identificação, há vários tipos da doença. O caso de Carolina acomete, principalmente, o intestino com infecções. Por essa razão, em 2004, ela recebeu o diagnóstico incorreto de doença de Crohn. “Os medicamentos corretos que tratam dos meus sintomas e da minha doença me dão uma melhor qualidade de vida. Só o diagnóstico adequado permite isso”, relatou no evento.

A aposentada Aracieli Moutinho tem discinesia ciliar primária e bronquiectasia, que prejudicam principalmente os pulmões. Por ano, ela chega a ter cinco infecções pulmonares com internação hospitalar para controle. Aos sete anos de idade

recebeu o diagnóstico de bronquiectasia e realizou a primeira lobectomia, que é a retirada da parte mais afetada do pulmão. A discinesia ciliar primária, condição genética e hereditária, só foi descoberta em 2015. Atualmente com 50 anos de idade, Aracieli se aposentou aos 36 anos. “O meu tratamento foi muito sofrido e tardio, por isso, acho interessante participar desses eventos para conhecer outras situações e lutar por qualidade de vida”, compartilhou na ocasião.

Outros relatos no encontro

Ao descobrir que o filho caçula tinha a síndrome de Edwards, uma alteração genética no cromossomo 18, a empresária Marília Castelo Branco iniciou um trabalho de auxílio aos familiares que vivenciam momentos semelhantes junto à Associação Síndrome do Amor. A doença é considerada incompatível com a vida, por isso, o diagnóstico pode ser devastador aos pais. “Cada doença rara acomete poucas pessoas e só conseguimos espaço para falar sobre uma lei quando o número de casos é muito grande. O meu sonho é termos uma grande aliança e trabalharmos juntos independentemente da doença, pois juntos podemos promover grandes mudanças, assim como o Instituto Vidas Raras se propõe a fazer”, observou Marília.

O diagnóstico da funcionária pública Marília Serafim só ocorreu após uma cirurgia. Ela tem a síndrome do intestino curto. Há três anos, após uma complicação cirúrgica, perdeu o intestino. A partir de então, Marília realiza uma alimentação especial pela veia, chamada nutrição parenteral, na qual os alimentos são sintetizados pelo fígado. Por conta dessa situação, alguns pacientes desenvolvem complicações hepáticas, precisando, inclusive, de transplante. É o caso de Marília. “No Brasil, os médicos não sabem tratar pacientes com a síndrome do intestino curto. Ter a nossa doença incluída entre as doenças raras é de suma importância para que a gente ganhe mais força e possa brigar pelo reconhecimento dessa patologia”, destacou.

Michele Santos é mãe de paciente com imunodeficiência primária e presidente da organização *Eu Luto pela Imuno - Brasil*. As pessoas com imunodeficiência nascem com uma desordem no sistema imunológico e a doença só é descoberta quando o bebê recebe a vacina BCG e, por não ter imunidade, desenvolve graves reações. Uma das lutas da organização, relatou Michele, é pela ampliação do teste do pezinho no Sistema Único de Saúde (SUS), que identifica a imunodeficiência logo nos primeiros dias de vida. Outro ponto em discussão é que, desde outubro de 2019, está em falta no SUS o medicamento que repõe os anticorpos desses pacientes, deixando-os expostos a qualquer tipo de infecção. “Além disso, o governo federal iniciou o procedimento de importação de uma imunoglobulina chinesa mesmo com parecer negativo da Anvisa. Nós também somos contra esse medicamento que pode colocar em risco a vida dos pacientes”, pontuou Michele.



Encontro em São Paulo reuniu associações de pacientes e trouxe debates sobre políticas públicas aos raros

Ações que merecem nosso apoio

Diversas missas pelo Brasil, caminhadas, corridas temáticas e sessões solenes: conheça outras atividades apoiadas pelo Instituto em todo o País para celebrar o Dia Mundial das Doenças Raras.

2ª Romaria dos Raros: aproximadamente 100 romeiros raros estiveram presentes na 2ª Romaria dos Raros realizada no Santuário Nacional de Nossa Senhora Aparecida, em Aparecida (SP). Foi uma linda celebração em que também se abriu a Campanha da Fraternidade 2020 com o lema: "Viu, sentiu compaixão e cuidou dele" - que nos leva a reflexão de cuidar do próximo e sentir mais compaixão e menos pena. O Instituto Vidas Raras conscientiza, acolhe e orienta.



Foto: Comunicação/VR



Foto: Comunicação/VR

Missa pelos raros: a comunidade Missão Sede Santos, localizada em Taubaté (SP), promoveu a 2ª Missa dos Raros no dia 29 de fevereiro. A cerimônia foi conduzida pelo Padre Marlon Múcio, paciente raro e transmitida ao vivo pela Rede Maria de Evangelização. Outras missas pelos raros foram realizadas Natal (RN), Brasília (DF) e em Pindamonhangaba-SP.



Foto: Divulgação

1ª Corrida Rara do Piauí-PI: evento aconteceu no dia 29 de fevereiro, no Parque Potyabana. O evento foi um sucesso e foi realizado em parceria com Associação Piauiense de Amigos e Pacientes Esclerodérmicos e Doenças Relacionadas (Amese) e Associação Brasileira de Esclerodermia e Doenças Relacionadas (Abrapes). O Instituto agradece o apoio dos patrocinadores e apoiadores desta causa.



Foto: Divulgação

1ª Caminhada de Conscientização das Doenças Raras em Brasília (DF): organizado por Andréa Medrade Monteiro, do perfil no Instagram @maedeu-maatipica cuja filha tem síndrome de Pitt Hopkins, em parceria com o Movimento Social Addison Brasil e Crossing Connection Health, o Instituto apoiou a 1ª Caminhada de Conscientização das Doenças Raras, realizada no dia 29 de fevereiro, no Parque da Cidade. Um piquenique encerrou o encontro.



Foto: Divulgação

Sessão no Congresso Nacional: o Instituto participou também da sessão em alusão ao Dia Mundial das Doenças Raras que ocorreu na Câmara dos Deputados no dia 10 de março.



Trazer terapias transformadoras para aqueles que têm uma necessidade médica ainda não atendida. Sabemos que não é como um passe de mágica, um feitiço, mas por meio de muita dedicação em pesquisa e desenvolvimento. E estamos comprometidos com isso.

PTC Therapeutics. Transformando vidas.

TEIAS DA ESPERANÇA

A deficiência da descarboxilase dos aminoácidos L-Aromáticos (AADC) afeta o sistema nervoso e dificulta a capacidade de suas células se comunicar com o corpo. Sintomas usualmente se iniciam nos primeiros meses de vida da criança

POR MADSON DE MORAES

Felipe Emanuel nasceu no sétimo mês de gravidez da analista de sistemas Flávia Cristina de Souza Vieira. Foram 33 dias internado em uma UTI neonatal antes de ir para o berçário. Da angústia da UTI para a ida para o berçário, o alívio de Flávia não iria durar muito ao notar o atraso no desenvolvimento motor de Felipe e crises oculogíricas (movimentos oculares anormais). Preocupada, a família, que mora na cidade de Uberlândia (MG), procurou neuropediatras e geneticistas para entender aqueles sintomas que Felipe apresentava. Antes do seu primeiro aniversário, ele já tinha sido submetido a vários eletroencefalogramas, ressonâncias e tomografias de cabeça para descobrir o que tinha, mas, nos resultados, não aparecia nenhuma alteração que explicasse os sintomas.

Após a indicação de um médico com conhecimento sobre a doença rara na cidade de Ribeirão Preto (SP), a família descobriu que Felipe tinha a deficiência da descarboxilase dos aminoácidos L-Aromáticos, conhecida pela sigla AADC. É uma doença rara — não há estatísticas oficiais, mas, extraoficialmente, há 10 casos confirmados no Brasil e cerca de 130 no mundo — causada por mutações no gene DDC, que causam uma síntese defeituosa dos neurotransmissores dopamina e serotonina, importantes por mediar a comunicação entre o cérebro e o resto do corpo por meio das células nervosas. O primeiro caso relatado de deficiência de AADC ocorreu no ano de 1990.

Doença rara pertencente a um grupo mais amplo conhecido como distúrbios de neurotransmissores, seus variam de pessoa e as manifestações clínicas que podem acometer a maioria dos pacientes compreendem crises oculogíricas (movimentos oculares anormais no sentido vertical que muitas vezes são confundidos erroneamente com crises convulsivas), ptose palpebral (queda da pálpebra), irritabilidade,



Foto: Arquivo pessoal

Foto: Arquivo pessoal

“A cirurgia experimental pode ser realizada a partir dos três anos de idade e, quanto mais nova a criança, melhores os resultados porque o cérebro ainda está em formação. É uma corrida contra o tempo”
Flávia Vieira, mãe de Felipe

hipersalivação, congestão nasal, sudorese excessiva, distúrbio do sono, doença de refluxo gastro-esofágico, hipotonia, distonia e bradi/hipocinesia (diminuição e lentidão generalizada dos movimentos).

As crises oculogíricas, distúrbio de movimento (como a distonia) e a ptose palpebral são sintomas mais específicos para o diagnóstico de deficiência de AADC e, especialmente quando combinados, devem ser um alerta para o médico que avalia uma criança com essa combinação incomum de sintomas neurológicos. O diagnóstico da doença se baseia na coleta do líquido (líquido incolor que circula o cérebro e a medula

espinhal) para pesquisa de neurotransmissores cerebrais, sequenciamento do gene DDC e/ou dosagem da atividade de AADC no plasma sanguíneo.

“Os sintomas usualmente se iniciam nos primeiros meses de vida e o diagnóstico, na maioria das vezes, é demorado em virtude do desconhecimento dessa enfermidade e porque alguns dos sintomas iniciais são comuns a outras doenças neurológicas”, afirma o médico geneticista do Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto (SP), Charles Marques Lourenço.

Tratamento experimental na Polônia

O tratamento da doença é complexo e envolve usualmente uma série de medicamentos capazes de repor os níveis de serotonina e dopamina cerebral. Embora a resposta às terapias medicamentosas disponíveis no momento seja extremamente variável entre esses pacientes, se verifica que pacientes cuja resposta ao tratamento medicamentoso é insatisfatória evoluem com maiores complicações neurológicas. Hoje, reforça o médico geneticista Charles Lourenço, não há uma expectativa de vida estabelecida para pacientes

Não há estatísticas oficiais sobre a doença, mas, extraoficialmente, existem 10 casos de AADC confirmados no Brasil e cerca de 130 no mundo de acordo com a literatura médica”



Charles Marques Lourenço, médico geneticista

com a deficiência de AADC, que pode ser manifestada pelos graus leve, médio e avançado — o de Felipe é leve. Mas o protocolo é o mesmo: experimentação com os medicamentos e cada caso sendo personalizado de acordo com o grau.

O tratamento atual de Felipe, que tem nove anos de idade, consiste em ingerir oito medicamentos diferentes e se submeter a sessões de fisioterapia. Não há uma cura para a doença e, por isso, os pacientes com AADC utilizam as mesmas medicações recomendadas aos pacientes com Parkinson, tratamento esse que servem apenas para melhorar a qualidade de vida. Atualmente, os gastos mensais com o tratamento do garoto chegam a R\$ 5 mil reais. “Desde 2018 entramos com um processo no Ministério Público Federal para conseguir esses remédios gratuitamente, mas é muito difícil explicar o porquê de uma criança de nove anos tomar medicamentos usados para a doença de Parkinson. Isso torna o processo bem mais demorado”, lamenta a mãe, Flávia.

Segundo o geneticista, não há cura ainda para a AADC, mas há uma expectativa de que a terapia gênica (técnica manipula e transfere novo material genético para células do paciente com o objetivo de corrigir doenças) possa ser efetiva nesse sentido. Ano passado, a família de Felipe soube de um tratamento experimental com terapia gênica com potencial de melhora. Esse tratamento experimental consiste em uma cirurgia que introduz esse material genético diretamente no cérebro do paciente com a deficiência de AADC. O site da AADC Research Trust (www.aadcresearch.org/), organização na Inglaterra e que se dedica a ajudar crianças com AADC, segue engajada em uma campanha de arrecadação de recursos para proporcionar esse tratamento experimental aos pacientes. No site da organização, há relatos que descrevem boas respostas clínicas em crianças que já foram submetidas a esse tratamento com terapia gênica. De acordo com o site, 13 pacientes com AADC já receberam a cirurgia.

Desde então, a esperança para a família é submeter Felipe à cirurgia na Polônia, país localizado no leste da Europa que faz a cirurgia. Pesquisadores de um

Os sintomas da deficiência de AADC e sua gravidade variam de pessoa para pessoa e podem levar à falta de energia, dificuldades na alimentação e problemas no sono

hospital já se dispuseram a receber o garoto para o tratamento. Atualmente a família tenta arrecadar R\$ 400 mil reais para pagar a viagem, hospedagem e a cirurgia por meio de uma vaquinha online. “A cirurgia pode ser realizada a partir dos três anos de idade e, quanto mais nova a criança, melhores os resultados porque o cérebro ainda está em formação. É uma corrida contra o tempo”, pondera Flávia. Até este momento, a família já arrecadou mais de R\$ 57 mil reais.

Que tal ajudar Felipe Emanuel e sua família em sua vaquinha online? Acesse o site e colabore!



Para acessar o site, aponte a câmera do celular para o QR code



CONVIVENDO COM FABRY

Victor descobriu ser portador da doença de Fabry aos 10 anos de idade, doença de origem hereditária e genética que provoca, entre outros sintomas, crises de dor no corpo. Como boa parte dos pacientes com doenças raras no Brasil, ele precisou da lei para garantir seu direito ao tratamento para ter qualidade de vida

POR LEILA VIEIRA

A família de Victor Lima notou algo estranho no garoto: aos 10 anos de idade e sem razão aparente, umas manchas vermelhas surgiram em seu corpo. O jeito foi ir a um médico dermatologista que, desconfiado da origem das manchas, pediu que a família submetesse o menino a uma biópsia. O resultado identificou que Victor era portador de Fabry, uma doença genética e hereditária causada pela ausência ou deficiência da proteína alfa-galactosidase A (conhecida pela sigla α -GAL), responsável pela decomposição da gordura no corpo. Esse acúmulo de gordura, que deveria ser eliminada pelo organismo, prejudica o funcionamento de diversos órgãos importantes como coração, rins e cérebro. De acordo com associações de pacientes, há cerca de 300 pessoas diagnosticadas no Brasil.

Victor foi o primeiro em sua família a ser diagnosticado com a doença — os sinais dermatológicos ocorrem em mais de 80% dos pacientes na forma

de pintinhas avermelhadas — e quem apresentou os sintomas mais severos como as fortes dores e a sensação de queimação nas extremidades corporais, pés e mãos. Após a descoberta inesperada e por se tratar de uma doença hereditária, toda a sua família resolveu investigar quem poderia também ser portador de Fabry. Na triagem realizada na época, 19 familiares testaram positivo para a doença, alguns assintomáticos e que não precisam realizar hoje o tratamento recomendado. “Às vezes a pessoa passa a vida inteira sem ter manifestações clínicas de Fabry”, explica a médica cardiologista e presidente do grupo de estudos de cardiopatias raras da Sociedade Brasileira de Cardiologia (SBC), Sandra Marques e Silva.

Em 1997, ano em que Victor foi diagnosticado, não havia tratamento específico para Fabry — até o começo dos anos 2000, o tratamento consistia em amenizar as complicações provocadas pela



Victor Lima (de óculos ao fundo) com sua família. A de amarelo é sua mãe, que também faz tratamento para Fabry

doença. Por isso, ele não recebeu nenhuma orientação específica de como agir para amenizar os sintomas e nem sobre os riscos da doença caso não fosse tratada. Mas o aparecimento de muitos casos de falência renal em sua família fez com que ele procurasse um médico nefrologista para examinar o funcionamento dos seus rins. O médico, então, o encaminhou a um especialista em doenças raras, que solicitou a realização de um exame genético e foi apenas após esse resultado que Victor pode conseguir os laudos médicos para requerer acesso ao tratamento. De posse do resultado positivo para a doença, da receita e laudo médico, ele entrou com pedido de liminar no Ministério da Saúde para conseguir ingressar com o tratamento de terapia de reposição enzimática (TRE), tratamento aceito em todo o mundo.

O objetivo com a TRE é repor a falta completa ou parcial da enzima α -GAL e melhorar a

qualidade de vida dos pacientes. O medicamento é infundido lentamente na corrente sanguínea por meio de uma veia, geralmente no braço ou na mão, sendo administrada a cada duas semanas e de maneira contínua ao longo do tempo de vida do paciente. Se antes do tratamento com TRE a expectativa de vida dos pacientes com Fabry era de 40 anos, hoje essa expectativa é de 80 anos. No Brasil, há duas medicações de alto custo à base de TRE aprovadas pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) para tratar Fabry, mas, embora tenham sido aprovadas, ainda não estão disponíveis aos pacientes no Sistema Único de Saúde (SUS). “Eles não foram incorporados ao SUS e todo paciente com Fabry precisa ingressar com uma ação na justiça para tentar ter acesso ao tratamento”, observa a médica Sandra Marques e Silva. Victor demorou seis meses para conseguir o remédio para seu tratamento.

Foto: Arquivo pessoal

Foto: Arquivo pessoal



Victor e a esposa têm o desejo de ter um filho e, pelo fato do risco da criança nascer com a doença de Fabry, cogitam em adotar uma criança

Tratamento em meio à pandemia

Hoje, aos 33 anos, Victor faz as infusões geralmente em uma clínica particular em São Paulo, onde mora, mas, por conta da pandemia de covid-19 que recomenda a quarentena, ele recebeu autorização médica para seguir com o tratamento em casa. Ele conta que não foram todos os pacientes que conseguiram esse benefício. “Têm pessoas da minha família que não foram autorizadas e continuam indo até a clínica particular para receber as infusões. Como eu não tive nenhum episódio de alergia, meu médico concordou”, afirma. Recentemente o Brasil teve outra medicação aprovada para Fabry, no início deste ano, por via oral, mas, nessa situação, não são todos os pacientes que podem se beneficiar e sim apenas os que têm uma mutação específica chamada Amenable. “Nesse caso, o paciente produz a enzima alfa-galactosidase A, mas ela fica inativa. Então o comprimido, se liga a essa enzima inativa e ativa a função dela. Eles correspondem um universo entre 20% a 30% de todos os pacientes com Fabry, mas já é uma perspectiva de medicação oral para essas pessoas”, afirma Sandra.

Apesar da melhora na qualidade de vida, a possibilidade de transmissão da doença para filhos e filhas é uma preocupação para Victor, que é casado

e não tem filhos, mas garante que, se um dia optarem em ter um bebê, será por meio de inseminação artificial. De maneira simplificada, o homem que tem a doença vai transmiti-la para todas as suas filhas mulheres, mas para nenhum dos filhos homens. “Eu e minha esposa pensamos também em adotar uma criança”, considera Victor. Hoje o analista aprendeu a conviver com as limitações imposta pela doença de Fabry. Ele não pratica esportes e, se faz algum tipo de esforço físico um pouco maior, desencadeia uma crise de dor.

Durante a rotina de trabalho, ele sente mais dificuldade em relação às variações climáticas com dias muito quentes ou muito frios. A intolerância aos extremos das temperaturas é uma das consequências da doença. Uma das lutas mais frequentes dos pacientes de doenças raras é com relação ao diagnóstico precoce, que proporcionaria mais agilidade ao início do tratamento. No teste do pezinho ampliado, uma luta encampada pelo Instituto Vidas Raras para que ele seja obrigatório na rede pública de saúde, é possível detectar a doença de Fabry. “Isso facilitaria inclusive para o governo porque, ao começar um tratamento precoce, o paciente gastaria menos. Seria o ideal”, completa Victor.

Baixe o livreto preparado pela Associação Brasileira de Pacientes Portadores da Doença de Fabry e seus Familiares (ABRAFF) com informações sobre a doença

Acesse apontando a câmera do celular para o QR code



Alguns fatos sobre a doença Fabry



Fabry é uma doença genética rara e progressiva que afeta 1 em 40 mil a 60 mil homens, embora possa ser mais comum que isso



É um tipo de doença chamada distúrbio de armazenamento lisossômico ou LSD



Pessoas com LSDs têm problemas para produzir enzimas lisossômicas específicas



Na doença de Fabry, a enzima afetada é a α-galactosidase A, ou apenas α-Gal A



Normalmente, a α-Gal A decompõe substâncias na célula chamadas globotriaosilceramida (GL-3) e globotriaosilfosfingosina plasmática (Liso-Gb3)



Em pessoas com Fabry, a α-Gal A não decompõe o GL-3; em vez disso, o GL-3 se acumula, particularmente nas células que revestem os vasos sanguíneos



Esse acúmulo danifica tecidos e órgãos, levando aos sintomas da doença de Fabry

Fonte: www.fabryfacts.com

NOVA LEI GARANTE TESTE DO PEZINHO AMPLIADO GRATUITO EM MINAS GERAIS



Foto: Getty Images

O teste do pezinho ampliado, capaz de detectar mais de 50 tipos de doenças no recém-nascido, será gratuito na rede pública do estado de Minas Gerais. A Lei 23.554, que garante a realização do teste ampliado, foi sancionada em janeiro pelo governador do estado. O teste do pezinho básico é obrigatório e gratuito em todo o Brasil e pode detectar seis doenças (fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística, anemia falciforme, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase). Já o teste do pezinho ampliado pode detectar até 10 doenças. A nova lei garante ainda a realização de todos os exames de triagem de exame neonatal no estado e a entrega dos resultados pela internet.



O Instituto Vidas Raras continua a campanha para arrecadar mais de 1 milhão e 300 mil assinaturas para propor o projeto de lei, no Congresso Nacional, que amplia o Teste do Pezinho do Sistema Único de Saúde (SUS). Assine!

Plataforma digital quer mapear pacientes raros no Brasil

A plataforma digital Crossing Connection Health pretende mapear a população com doenças raras no Brasil e conectar pacientes daqui e do mundo. A ferramenta trará funcionalidades como chat para pacientes conversarem entre si, fóruns para perguntas e respostas, espaço para troca, doação e venda de produtos hospitalares, blog e cursos online, entre outras funcionalidades prometidas na plataforma. Além de mapear os pacientes raros no País — hoje não existe um mapa da população portadora de doenças raras, só estimativas — o objetivo geral será ampliar a rede de apoio, fortalecer a segurança de todos que realizam um tratamento e melhorar a autoestima das famílias e pacientes. Para ter acesso à plataforma, o paciente precisa fazer um pré-cadastro no site com informações básicas, criar um login e senha e depois precisará preencher um cadastro com informações específicas como CID da doença, medicamentos que utiliza e tempo de diagnóstico, por exemplo. O serviço será totalmente gratuito.



Foto: Divulgação

Acompanhe o Instituto Vidas Raras nas redes sociais!

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

facebook.com/vidasraras

VIDAS
RARAS



Instituto
Vidas Raras





Foto: Getty Images

LEI QUE INSTITUI NOVA POLÍTICA NACIONAL PARA DOENÇAS RARAS SEGUE PARADA NA CÂMARA DOS DEPUTADOS

O projeto de lei 1606/11, que institui uma nova política nacional para doenças raras e amplia o acesso a tratamentos e medicamentos no Sistema Único de Saúde (SUS), segue parado na Câmara dos Deputados há quase dois anos. O projeto foi aprovado no Senado em julho de 2018, com emendas, e precisou voltar à Câmara para apreciação e aprovação dos deputados. O projeto aguarda votação em comissões importantes para, só então, seguir para votação em plenário. Entre os artigos do projeto de lei está o que obriga o Ministério da Saúde a fornecer os medicamentos prescritos para o tratamento de doenças raras e graves ainda que eles não constem do rol de medicamentos excepcionais.

INSTITUTO VIDAS RARAS PARTICIPA DE PODCAST SOBRE INCLUSÃO

A doença rara foi o tema do primeiro podcast InclusãoSP, lançado pela Secretaria de Estado dos Direitos da Pessoa com Deficiência do governo de São Paulo, para comemorar o Dia Mundial das Doenças Raras. A vice-presidente do Instituto, Regina Próspero, colaborou com o debate sobre os desafios enfrentados pelos pacientes com doenças raras para conseguir tratamento de qualidade e ressaltou a importância de investir em pesquisas clínicas das doenças no Brasil.

Ouçá na íntegra!



Acesse apontando a
câmera do celular
para o QR code



Congresso Nacional ganha iluminação na cor roxa para lembrar o Dia Nacional de Conscientização das Mucopolissacaridoses

A pedido do Instituto Vidas Raras (IVR) e com o apoio da senadora Maria do Carmo Alves, o Palácio do Congresso Nacional ficará iluminado, na cor roxa, até o dia 17 de maio para lembrar o Dia Nacional de Conscientização das Mucopolissacaridoses, celebrado no dia 15 de maio. Na capital paulista, o Memorial da América Latina, também a pedido do IVR e com apoio da Secretaria de Estado dos Direitos da Pessoa com Deficiência de São Paulo, ganhou iluminação na cor roxa para recordar a data. As mucopolissacaridoses impedem os indivíduos de produzirem normalmente enzimas essenciais aos processos químicos vitais e os sintomas variam e podem comprometer ossos, articulações, vias respiratórias e sistema cardiovascular. “Para nós, do Instituto Vidas Raras, o MPS Day ou Dia Nacional da conscientização das Mucopolissacaridoses, representa vida, esperança e vitória”, destaca a vice-presidente do Instituto, Regina Próspero.

HOSPITAL ALBERT EINSTEIN INAUGURA CENTRO DEDICADO A DOENÇAS RARAS EM SÃO PAULO

Em São Paulo, o Hospital Israelita Albert Einstein inaugurou um centro médico de referência na investigação de doenças raras e não diagnosticadas em março deste ano. O Centro de Doenças Raras e Não Diagnosticadas tem como objetivo o diagnóstico precoce para evitar a progressão da doença. A estrutura do centro médico conta com médicos especialistas em erros inatos do metabolismo, neurologia, nefrologia e imunologia, laboratório clínico, centro de reabilitação e centro de especialidades pediátricas. O centro irá atender mais de 60 diferentes tipos de doenças raras. A iniciativa de criar um centro dedicado aos pacientes raros foi inspirada em centros internacionais semelhantes, como o Hospital da Universidade de Harvard e a Universidade da Califórnia, ambos localizados nos Estados Unidos. “Sabemos que em hospitais ao redor do mundo a taxa de resolução dos diagnósticos é de 30% a 50% em poucos meses. Acreditamos que esses números no Brasil podem ser ainda melhores”, afirmou o coordenador do Centro, Dr. João Bosco de Oliveira, em entrevista ao site Medicina S/A.

DUAS DOENÇAS RARAS PODERÃO GANHAR DIAS NACIONAIS DE CONSCIENTIZAÇÃO

A Comissão de Educação, Cultura e Esporte (CE), do Senado Federal, aprovou o projeto de lei 6.550/2019, que cria o Dia Nacional de Conscientização sobre a Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN) e o Dia Nacional de Conscientização sobre Síndrome Hemolítico-Urêmica atípica (SHUa), ambas doenças raras com tratamentos caros, que não são acessíveis para a maioria das famílias com pacientes dessas doenças. Para a Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN), um tipo de anemia rara provocada pela incapacidade da medula óssea em repor glóbulos vermelhos destruídos, a data escolhida é o dia 26 de fevereiro em homenagem a Margareth Maria Mendes, paciente que morreu na mesma data em 2018 por falta dos medicamentos. Já a SHUa, que provoca coagulação do sangue por todo o corpo e pode causar danos irreversíveis aos rins e outros órgãos, a data de conscientização estabelecida é 24 de setembro, coincidindo com o Dia Internacional de Conscientização sobre a SHUa.

CASA DE MARIA, EM BELO HORIZONTE, COMPLETA 1 ANO EM APOIO AOS RAROS

Iniciativa do deputado federal Marcelo Aro, a Casa de Maria, localizada em Contagem (MG), foi inaugurada em fevereiro de 2019 sendo a primeira casa dos raros no Brasil. A Casa de Maria é um espaço de acolhimento, que tem como objetivo assegurar o atendimento de excelência à pessoa com doença rara e suas famílias, buscando sempre o aprimoramento das técnicas utilizadas e favorecendo a autonomia e bem-estar, atuando no direito do raro para um tratamento digno e adequado. A Casa fornece atendimentos com equipe multidisciplinar, assistência social e jurídico. Conheça mais sobre a Casa de Maria na próxima edição da Revista Vidas Raras.



Foto: Divulgação/Casa de Maria



Foto: Divulgação/IGVB

General do Exército inaugura instituto para dar visibilidade às pessoas raras

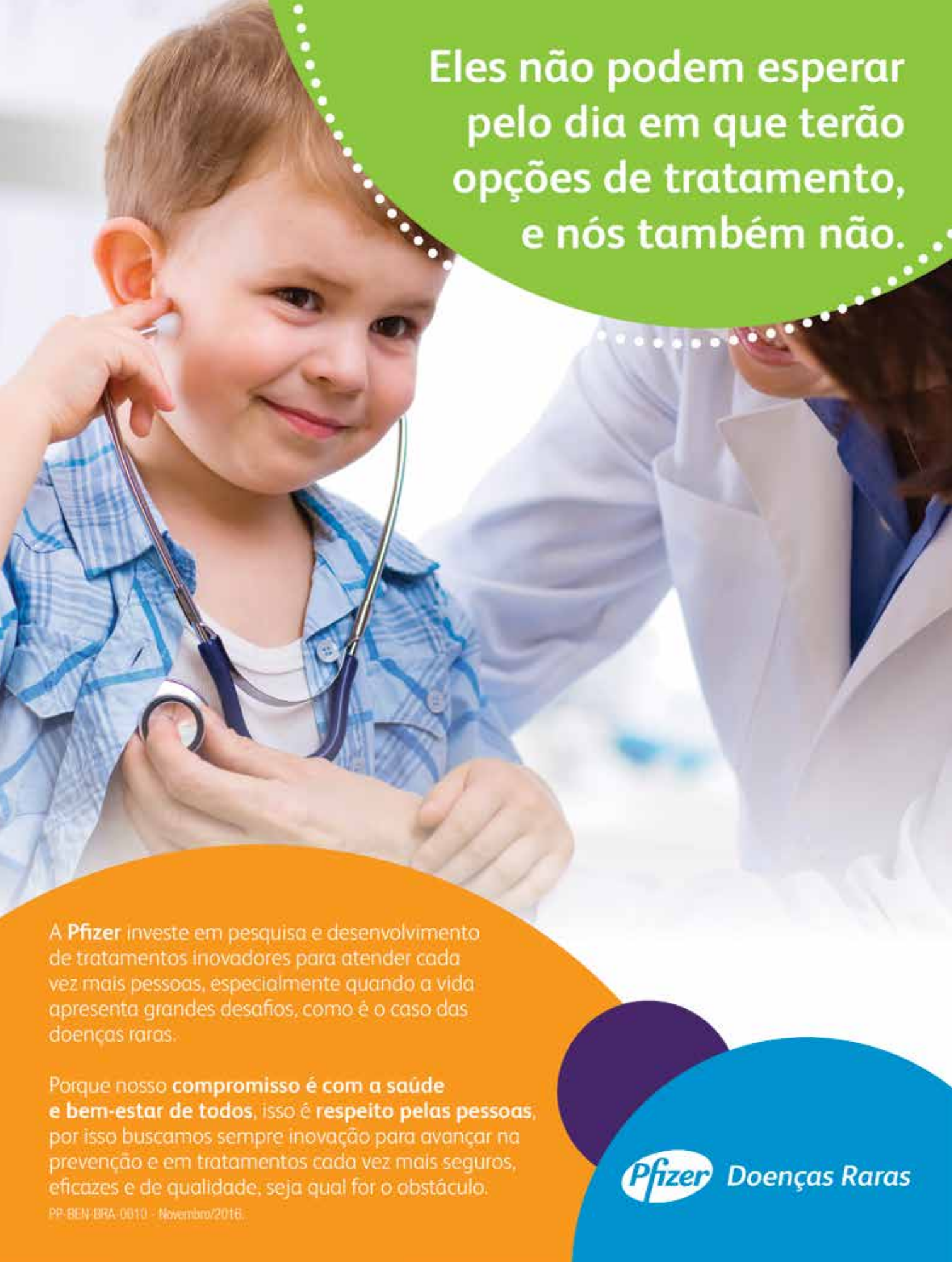
O general Eduardo Villas Bôas, ex-comandante do Exército Brasileiro e que foi diagnosticado em 2017 com Esclerose lateral amiotrófica (ELA), uma doença neuromotora degenerativa, inaugurou no final de 2019 o Instituto General Villas Bôas (IGVB), localizado em Brasília (DF), cuja uma das principais missões é difundir as tecnologias assistivas existentes e em desenvolvimento, além de garantir que os direitos das pessoas com doenças raras ou com deficiência sejam assegurados. “Queremos dar visibilidade para as pessoas que têm algum tipo de limitação e estão desassistidas”, destacou o general Eduardo Villas Bôas em discurso feito por meio de um porta-voz no lançamento do Instituto. Acompanhe as novidades do IGVB pelo site www.igvb.com.br.

SUS VAI DISPONIBILIZAR NOVO MEDICAMENTO PARA PORTADORES DE ESCLEROSE MÚLTIPLA

Os portadores de Esclerose Múltipla que se tratam pelo Sistema Único de Saúde (SUS): o Ministério da Saúde vai disponibilizar, como primeira opção de tratamento para pacientes com esclerose múltipla remitente-recorrente (EMRR), o fumarato de dimetila. A esclerose múltipla é uma doença que ataca as células nervosas do paciente, afetando principalmente o sistema nervoso central (cérebro e medula espinhal). Estudos avaliados pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (Conitec) comprovaram segurança, benefício e custo-benefício do medicamento para o tratamento, também, como primeira linha. O medicamento já fazia parte do tratamento para a doença no SUS, mas como segunda opção terapêutica. A nova medida entra em vigor em até 180 dias a contar do dia 27 de dezembro de 2019.



Foto: Getty Images



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