

Doenças raras afetam cerca de 15 milhões de pacientes (Gazeta do Povo - Curitiba)

Jornalista: Cecilia Valenza

08/12/2008 - Quando se fala em doenças raras, o que vem à cabeça são aquelas síndromes de nomes complicados que afetam uma a cada milhares de pessoas. Algo tão incomum que parece distante e improvável de acontecer com alguém próximo. Vistas de forma isolada, essas doenças são de fato muito pouco freqüentes. No entanto, quando se calcula a quantidade total de pessoas que sofrem dessas enfermidades, tem-se um número enorme de pacientes. Estima-se que as doenças raras acometam algo entre 6% a 8% da população. Considerando que o Brasil tem aproximadamente 184 milhões de pessoas, seriam cerca de 15 milhões de pacientes. Um número maior do que a população inteira de São Paulo, estimada em 10 milhões de pessoas.

Existem hoje catalogadas cerca de 7 mil patologias consideradas raras. No entanto, há controvérsias sobre essa classificação, uma vez que uma doença dita rara em um país, pode ser freqüente em outro. A aids, por exemplo, já foi considerada uma doença rara, mas hoje é uma epidemia. A hanseníase, por sua vez, é rara em países da Europa, mas freqüente na África Central.

Embora esses exemplos sejam de doenças infecciosas, a maioria das enfermidades raras tem origem em alguma alteração genética. Em grande parte delas, a medicina ainda tem mais dúvidas do que respostas. Muitas permanecem sem tratamento e, mesmo nos casos em que há medicação disponível, o tempo até que seja feito o diagnóstico costuma ser longo. O desconhecimento costuma ser a principal barreira. "O médico não tem como reconhecer uma doença sobre a qual ele nunca ouviu falar", aponta o médico geneticista Salmo Raskin, presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica.

Em média, os pacientes passam por nove médicos diferentes até conseguir um diagnóstico correto. "Nos EUA temos registro de um paciente que passou por 36 médicos", relata o médico hematologista e especialista em doenças raras do Hospital Evangélico de Londrina, Paulo Aranda. Para ele, os médicos não estão preparados para reconhecer os sintomas dessas doenças. "Muitas vezes o médico tende a adaptar o diagnóstico a doenças que ele conhece, com isso o paciente perde tempo e às vezes começa a ser tratado de uma doença que ele não tem", diz. Um erro comum é confundir a chamada Síndrome de Gaucher com casos de leucemia ou linfoma. Algumas vezes, os pacientes chegam até a receber o tratamento com quimioterapia equivocadamente.

Embora sejam doenças genéticas e por isso muitas vezes identificadas por médicos geneticistas, as doenças raras têm repercussões em diferentes órgãos e tecidos. "Esses pacientes acabam procurando as mais diversas especialidades, por isso é importante que os médicos tenham conhecimento e saibam suspeitar que se trata de alguma dessas doenças", afirma a médica Cecilia Micheletti, do Centro de Genética da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp) e do Instituto Canguru, que apóia familiares e portadores de doenças metabólicas hereditárias.

Para Raskin, o tema deveria ser melhor trabalhado nas universidades. Segundo ele, as doenças raras não são estudadas de forma aprofundada. O assunto é tratado muito rapidamente dentro da disciplina de genética médica. "Mas tem faculdades que nem possuem essa disciplina", lamenta. Outra dificuldade apontada pelo especialista é o fato da genética não estar incluída no atendimento pelo Sistema

Único de Saúde. “É uma parcela muito grande da população que não tem plano de saúde e fica desassistida. Até mesmo para quem tem algum convênio é difícil, porque às vezes o plano não cobre exames genéticos”, aponta.

Tratamento

Embora tenham havido avanços no surgimento de testes para diagnóstico e no desenvolvimento de terapias, grande parte das doenças raras permanece sem tratamento. A existência de um medicamento também não significa a cura. Nesses casos, mesmo sendo tratado, o paciente precisa ser acompanhado ao longo de toda a vida. Quando não há nenhuma droga disponível, o monitoramento também é importante para controlar sintomas e verificar o surgimento de possíveis complicações.

Nos casos em que ainda não há nenhuma manifestação, mas o paciente tem familiares que já desenvolveram a doença, é possível fazer testes que identifiquem a presença da mutação. “Mas isso só é aconselhado nos casos em que há tratamento ou formas de interferir, não tem porque saber se uma pessoa ficará doente quando não há nada a ser feito”, afirma Raskin.

Durante muitos anos a indústria farmacêutica foi acusada de não pesquisar medicamentos para doenças raras, uma vez que o retorno financeiro seria muito pequeno em relação ao montante investido em pesquisa. De uns anos para cá esse cenário vem mudando. “Os laboratórios passaram a ver mercado nessas doenças. Eles entenderam que podem descobrir moléculas e cobrar pequenas fortunas por esses medicamentos”, observa Raskin. As drogas, que costumam ser muito caras, são ofertadas pelo governo gratuitamente aos pacientes.

Como muitas doenças marcadas por alterações genéticas são hereditárias, é importante também que o paciente e os familiares recebam o aconselhamento genético. Analisando os genes, é possível prever se os filhos de um casal terá alguma doença genética ou identificar a origem de determinada mutação. “Em alguns casos chega-se a aconselhar que não tenham filhos”, comenta Raskin.

-