

BOLETIM INFORMATIVO

ABRIL 2022

Falar sobre **doenças raras** ou pouco frequentes muitas vezes leva à confusão. Os termos são abstratos, o número de patologias é muito alto e a linha que separa uma condição considerada como tal de uma comum é tão tênue quanto o surgimento de um novo caso.



7% da população mundial

Os dados da **Organização Mundial da Saúde, OMS**, compartilham que o número de pessoas afectadas pelas **7.000 doenças raras**, neste momento, é de **7% da população mundial**. Isto quer dizer que com uma população mundial, em 2015, de 7.300 milhões de pessoas, as doenças raras e pouco frequentes afetaram cerca **511 milhões de pessoas em todo o mundo**.

SOMOS **MUCHOS**

SOMOS **FUERTES**

Y ESTAMOS **ORGULLOSOS**



Sintomatologia muito variada

Uma das principais características das doenças raras é sua **ampla variedade de sintomas**. Estas patologias fazem jus ao seu nome e além de terem manifestações muito diferentes entre uma condição e outra, também variam internamente, e uma condição idêntica pode ter sintomas clínicos muito diferentes que obrigam à classificação de várias **subcategorias da mesma doença**.



Publicação dirigida as pessoas afetadas por Doenças Raras, suas famílias, Profissionais e Técnicos das Equipes de Saúde.

DIREÇÃO ALIBER

Presidente

Juan Carrión Tudela / Espanha

Vice-presidentes

Jesus Navarro Torres / México

Luz Victoria Salazar / Colômbia

Regina Garcia Próspero / Brasil

Eliecer Quispe Fray / Equador

Secretária

Karla Ruiz de Castilla Yabar / Perú

Tesoureira

Fide Mirón Torrente / Espanha

Vogais

Myriam Estivill Flores – Chile

Deolinda Acosta de Martinez – Paraguai

Vivian Kohlberg Ruiz – Bolívia

Yessenia Moreira Barboza – Costa Rica

Clarivel Castillo – Guatemala

Erika Otero - Panamá

Andrea Falero – Uruguai

Direção

Alicia Maria Males Henao - Colômbia

BOLETIM ALIBER

Ideia original

Juan Carrión Tudela

Coordenação e Produção

Alfredo Toledo Ivaldo

(Fundación Humanitaria ProCasmu)

Comitê Editorial

Comisión de Comunicaciones ALIBER

María Inés Fonseca / Fide Mirón Torrente /

Andrea Falero / Elena Esteban / Jesús Navarro /

Miralda González / Rita Domingues / Maitte

Hernandez / Florencia Braga / Alicia María Males

Henao

BOLETIM EDITADO POR

Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras,
Huerfanos o Poco frecuentes - ALIBER – 2022.

*** Este boletim é de distribuição gratuita e se realiza graças ao trabalho voluntário de todas as pessoas envolvidas em seu desenvolvimento, produção e edição.**



**Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras**

BOLETIM INFORMATIVO ABRIL 2022

A *Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras* é constituída por um ambiente aberto e participativo que reúne atores da saúde pública e privada em geral e das doenças raras, nacionais e internacionais, com o objetivo geral de analisar, investigar e sugerir propostas que contribuam com uma vida mais saudável e melhor qualidade de vida para as pessoas portadoras de doenças raras.

O Boletim Informativo de ALIBER tem por objetivo central difundir informações vinculadas com as doenças raras pouco frequentes, as políticas públicas programas e tudo aquilo que esteja direta ou indiretamente relacionado com o desenvolvimento científico, tecnológico e inovação mundial.

Comunicar, divulgar e projetar um trabalho jornalístico especificamente dedicado à área das doenças raras é o compromisso da Newsletter ALIBER na busca de consolidar uma proposta de comunicação que constitua um reflexo real de tudo o que acontece no setor da saúde e no setor social, a nível nacional, regional e internacional.

A partir deste momento, a **Newsletter ALIBER** será um canal de comunicação e divulgação dos eventos mais marcantes promovidos na área da saúde e social, em relação as doenças raras. Um espaço que contribui para informar pacientes, seus familiares, todos os profissionais de saúde e todos aqueles que desejam estar atualizados sobre o tema.

CONTEÚDO

- * Pesquisa global sobre o caminho para o diagnóstico de pessoas que vivem com uma doença rara** **03**
- * 31 DE MARÇO / Dia Mundial das Lipodistrofias** **04**
- * Celia, una dulce historia de amor** **07**
- * 8 de abril / Dia Internacional da Doença de Cushing** **08**
- * 17 de abril / Dia mundial da Hemofilia** **09**
- * Crescendo e vivendo com hemofilia, Vanessa é uma mãe portadora** **10**
- * 15 de abril / Dia Mundial da Doença de Pompe** **11**
- Federação Argentina de Doenças Raras / Um mural gigante do artista Martín Ron instala um novo olhar sobre as doenças raras.** **12**
- ARTIGO JORNALÍSTICO** **14**
- A luta incansável contra as doenças raras: essas são e isso é conviver com elas**
- * Como diagnosticar uma doença rara pela primeira vez: "A pior coisa que pode acontecer com você"** **15**
- * Quando jovem, foi diagnosticado com Parkinson e agora procura mais pacientes para acessar estudos clínicos na América Latina** **17**
- * Uma visão geral da síndrome de Turner** **19**
Psicóloga Raquel Josefina Núñez González / Assessora Funsaluz
- * EQUADOR / Ainda é um início, mas cada vez mais médicos suspeitam de uma doença rara em sua prática clínica** **21**
- * Hemofilia: uma doença rara que afeta cerca de 300 pessoas no Uruguai** **23**
- * O "paciente" e as boas intenções** **25**
BOLETIM NO LINKEDIN / Academia de pacientes 2030
Por Claudio Cordovil Oliveira
- Entrevista: Erika Otero** **28**
"Ajudar para mim é um estilo de vida"

Pesquisa global sobre o caminho para o diagnóstico de pessoas que vivem com uma doença rara

Rare Diseases International (RDI) firmou parceria com o projeto EURORDIS Rare Barometer Survey para lançar a Pesquisa Global sobre o Caminho para o Diagnóstico de Pessoas que Vivem com Doenças Raras. Esta pesquisa tem como objetivo identificar os fatores que influenciam o processo de obtenção de um diagnóstico e os obstáculos ao longo do caminho.

É uma pesquisa global, disponível em 26 idiomas.

https://www.sphinxonline.com/surveyserver/s/EURORDIS75/RDdiagnosis_odyssey/questionnaire.htm

É muito importante muito importante compartilhar sua experiência sobre como encontrar um diagnóstico para sua doença rara. Queremos entender o processo pelo qual as pessoas com uma doença rara passam quando procuram um diagnóstico, por exemplo, medindo o tempo que leva para obter um diagnóstico ou as consequências de um diagnóstico errado. Esta pesquisa ajudará a EURORDIS-Rare Diseases Europe, uma aliança sem fins lucrativos de mais de 900 organizações de pacientes, e a Rare Diseases International a defender a melhoria do processo de diagnóstico para pessoas com doenças raras.

A pesquisa está aberta para as pessoas que vivem com uma doença rara e suas famílias de qualquer país do mundo, incluindo:

- Ex-pacientes ou em recuperação (por exemplo, sobreviventes de câncer raro).
- Pessoas sem diagnóstico, mas afetadas indiretamente por uma doença considerada rara (ex: familiares ou cuidadores, ativistas ou defensores)
- Pessoas com qualquer experiência diagnóstica: difícil ou fácil, curta ou longa.

Após a conclusão da Pesquisa, os membros do RDI, poderão acessar os resultados de seu país ou área de doença em um painel digital detalhado com todos os resultados.

Esta é uma excelente oportunidade para garantir que sua organização tenha dados de diagnóstico reais e significativos do seu país ou da doença que sua organização representa..

Leva cerca de 20 minutos para concluir a pesquisa. Compartilharemos os resultados gerais com você e os comunicaremos aos formuladores de políticas. Suas respostas serão mantidas em um local seguro acessível apenas pela equipe de pesquisa.

Se você tiver alguma dúvida, pode entrar em contato com a equipe através do email : rare.barometer@eurordis.org

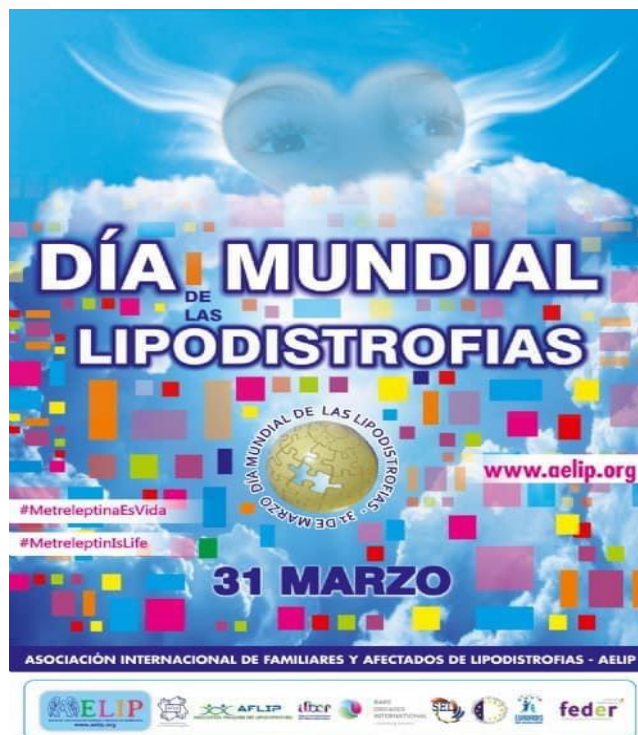
31 DE MARÇO

Dia mundial das Lipodistrofias

Desde 2013, em todo o 31 de março celebra-se o **Dia Mundial das Lipodistrofias**, promovido pela Associação Internacional de Famílias e Pessoas Afetadas por Lipodistrofias (AELIP), que conta com a colaboração da Organização Europeia para as Doenças Raras (EURORDIS) e da Federação Espanhola de Doenças Raras (FEDER), e que é desenvolvido em coordenação com a Aliança Ibero-Americana para as Doenças Raras (ALIBER), a Rare Diseases International (RDI), a Sociedade Espanhola de Lipodistrofias (SEL) e o Consórcio Europeu de Lipodistrofias (ECLIP).

Entre os objetivos desta campanha, a AELIP destaca a sensibilização para o problema de saúde pública das lipodistrofias, o lançamento de ações que tenham impacto para evitar o isolamento social que afeta muitas pessoas diagnosticadas com lipodistrofias e as suas famílias, a realização de atividades de divulgação das características e particularidades das lipodistrofias, além das ações de articulação com todas as partes envolvidas: pacientes, administração pública, profissionais de saúde, etc., para buscar recursos e melhorar o atendimento aos acometidos.

A presidente da AELIP, **Naca Perez de Tudela**, afirmou que continuará a trabalhar para melhorar a qualidade de vida das pessoas e famílias que vivem com lipodistrofia no mundo e que, para tal, continuará a promover a advocacy e a ações políticas, defendendo os direitos das pessoas e famílias afetadas que, como no caso da Espanha, não têm nenhum tratamento autorizado, registrado ou aprovado pelas três maiores agências mundiais de medicamentos e que, infelizmente sofrem com uma resolução expressa de não financiamento pelo Sistema Nacional de Saúde .



#MetreleptinaEsVida é a hashtag que esta AELIP utilizou na campanha de 2022. Compartilha o desejo de garantir o acesso justo e igualitário de todos os pacientes que vivem com lipodistrofia no mundo ao único tratamento que existe para esta patologia: a leptina recombinante humana (Metreleptin-Myalepta).

A AELIP está realizando uma campanha nas redes sociais desde o dia 25 de março com o objetivo de dar visibilidade a essa patologia e conscientizar a população sobre a realidade enfrentada por pessoas e famílias afetadas por lipodistrofia.

Para isso, solicitou a iluminação de espaços públicos e edifícios emblemáticos em todo o território nacional, solicitou a adesão das plenárias municipais de mais de 30 autarquias nacionais para leitura do seu decálogo de necessidades, organizou diversas atividades de visibilidade em eventos esportivos e está divulgando em suas redes sociais histórias reais, bem como os pontos de seu manifesto.

AELIP celebra mundialmente, em março, a campanha de sensibilização mais importante do ano: Dia Mundial das Lipodistrofias 31 de março.

Entre os objetivos da AELIP para esta campanha :

- **Sensibilizar para o problema de saúde pública das lipodistrofias.**
- **Implementar ações que tenham impacto para evitar o isolamento social das pessoas afetadas e de suas famílias.**
- **Realizar atividades para divulgar as características e particularidades das lipodistrofias.**
- **Realizar ações de coordenação com todas as partes envolvidas: pacientes, administração pública, profissionais de saúde, etc., para buscar recursos e melhorar o atendimento das pessoas afetadas.**

O gesto que marca a campanha

Participe da Campanha “L”: forme um L com o polegar e o indicador da mão esquerda.

O que queremos inspirar? Por que esse gesto?

- ✓ Este gesto simboliza o “L” inicial da palavra Lipodistrofias.
- ✓ Transmite uma mensagem de união e acolhimento.
- ✓ Transmite positivismo, um sentimento de vitória.

Um gesto é um elemento diferenciador que favorece a adesão de todas as pessoas à campanha. Gera um sentimento de união e coesão em torno das pessoas com Lipodistrofias e exemplifica a ideia conceitual de forma fácil e simples. A origem do gesto decorre do apoio à pesquisa sobre Lipodistrofias



MANIFESTO

1. As lipodistrofias são um grupo heterogêneo de doenças que tem como elemento comum a ausência, total ou parcial, de tecido adiposo.
2. A maioria das lipodistrofias são doenças muito raras e, portanto, pouco conhecidas, o que leva a um atraso significativo no diagnóstico.
3. Além de causar alterações na aparência física, que estão associadas à estigmatização social, as lipodistrofias estão frequentemente associadas a complicações metabólicas (diabetes e lipídios elevados) e hepáticas (fígado gorduroso ou cirrose) que, condicionam o prognóstico. Em alguns subtipos também estão associadas aos distúrbios do desenvolvimento, aos defeitos ósseos e das articulações, as lesões de pele, aos distúrbios neurológicos e aos problemas de fertilidade.
4. Como consequência da própria perda de tecido adiposo e das complicações associadas, a qualidade de vida dessas pessoas é muito prejudicada.
5. Alguns subtipos de lipodistrofias reduzem drasticamente a expectativa de vida.
6. Muitas das lipodistrofias têm uma causa genética e podem ser transmitidas aos descendentes.
7. Não há cura para esses distúrbios, mas existem alguns tratamentos que, em alguns subtipos, podem melhorar significativamente as complicações associadas, por exemplo, a terapia medicamentosa leptina humana recombinante.

A Associação Internacional de Famílias e Pessoas Afetadas por Lipodistrofias- AELIP-, criada para defender os direitos das pessoas que sofrem de lipodistrofia **demanda:**

As Entidades Governamentais de Saúde de todo o mundo:

Que estabeleçam programas de informação entre os profissionais de saúde promovendo e fomentando o conhecimento sobre as lipodistrofias.

1. Que promovam a criação de unidades de referência especializadas nestas patologias e, caso já existam, que facilitem e incentivem os encaminhamentos e o acesso.
2. Que não coloquem obstáculos ao financiamento público de medicamentos que já demonstraram sua eficácia no tratamento desses distúrbios (no caso da leptina humana recombinante).
3. Que nos programas de formação de especialistas em Pediatria e Endocrinologia, se implemente a formação ou que se favoreça a permanência de médicos residentes em centros de referência para tratamentos das Lipodistrofias.
4. Que reservem verbas orçamentárias para favorecer pesquisas tanto no conhecimento dos mecanismos patogênicos desses distúrbios, quanto na busca de novas abordagens terapêuticas.

Às Faculdades de Medicina dos diversos países:

1. Que incluam aulas/seminários sobre lipodistrofias em seus programas de graduação.
2. Que privilegiem e ou fomentem em seus programas de pós-graduação os projetos voltados a compreensão das bases moleculares das lipodistrofias e a busca de alvos terapêuticos específicos.

Às Sociedades Científicas Regionais, Nacionais e Internacionais de Endocrinologia, Diabetes, Endocrinologia Pediátrica e Medicina de Família:

1. Que incluam temas relacionados às lipodistrofias em seus respectivos congressos e simpósios para promover o conhecimento dessas doenças entre os especialistas.
2. Que promovam ou fomentem a criação de grupos de trabalho sobre lipodistrofias.
3. Que criem bolsas, financiamentos e ou outros tipos de ajuda econômica para promover a pesquisa e a divulgação do conhecimento sobre lipodistrofias.
4. Que incluam informações sobre lipodistrofias em seus sites (revisões científicas, centros de referência nacionais e internacionais, guias de diagnóstico e tratamento, ferramentas de diagnóstico -LipoDDx-).

As Entidades privadas:

1. Que promovam atividades informativas sobre essas doenças e apoie as atividades promovidas por associações de pacientes ou grupos de especialistas.
2. Que patrocinam projetos de pesquisa sobre lipodistrofias.

Aos meios de comunicação nacionais e internacionais:

1. Que ressoem e divulgem as atividades do Dia Mundial das Lipodistrofias por meio de entrevistas com pessoas que sofrem desses distúrbios, associações de pacientes e especialistas médicos e científicos.
2. Que colaborem com a divulgação das características clínicas dessas doenças entre a população através dos mais diversos formatos de comunicação.

Al tejido asociativo de los distintos países:

1. Que colaborem na divulgação de publicações relacionadas ao Dia Mundial das Lipodistrofias, ajudando assim a dar visibilidade a esse grupo de doenças e seus problemas.

Celia, uma doce história de amor

Meu nome é Naca. Somos eu meu marido, Juan, de Totana (Murcia), Espanha. Saúdáveis e sem parentesco, buscamos uma gravidez desejada e em fevereiro de 2004 veio a luz, nossa princesinha CELIA. Celia nasceu pesando 3.690 kg, através de uma cesária e estava tudo bem até que começamos a oferecer-lhe amamentação. Estranhamente em vez de engordar, ele perdia peso, e sua aparência começou a ser delgada e musculosa mas, sua barriga, muito inchada.

Ela foi diagnosticada aos dois anos de idade, após muitos meses de submissão ha inúmeros exames e pesquisas clinicas, foram seis diferentes especialistas pediátricos do hospital, com frequente acompanhamento.

Depois de varios anos, entendemos que os sintomas realmente começaram logo após seu nascimento, porque embora eu não entendesse essa ação, Célia não mamava, e por isso sua ingestão era baixa e seu peso diminuía. E quando ela tinha 4 meses, com muita preocupação com sua magreza e sua incapacidade de comer, um pediatra em um exame clínico alertou-nos sobre seu fígado, estava muito grande, e nos encaminhou para o hospital.

Ao fazer o diagnóstico, explicaram-nos que a sua evolução era desconhecida, que não havia tratamento para esta doença e o futuro era bastante incerto, e que não se conheciam outros casos em Espanha.

A sensação é de entrar em uma escuridão muito profunda, envolta em medo, angústia, e sem saber para onde ir ou o que fazer. **Um vazio repentino e uma mudança sem parâmetros em nossas vidas.**



Chamamos de peregrinação a viagem para chegar ao diagnóstico, de consulta em consulta, passando pelos diversos recantos do hospital para realizar exames e mais exames. Foi nessa peregrinação que encontramos, nas salas de espera, outras famílias, com diferentes situações para diagnóstico e muitas necessidades em comum (emocional, familiar, econômico...).

Graças a pesquisa e a dedicação de profissionais apaixonados, o enigma que envolveu a vida de Célia, foi decifrado; com o apoio de pesquisas iniciadas em 2009 quanto aos sintomas e após seu diagnóstico genético comprovado, uma nova doença foi descoberta: SUBTIPO II da Lipodistrofia de BERARDINELLI, chamada "ENCEFALOPATIA DE CELIA".

A convivência torna-se difícil, porque o medo, a culpa, a raiva e, sobretudo, a impotência faz com que mude, ao mesmo tempo, o seu mundo, as suas perspectivas de vida, as suas ilusões.



8 de abril

Dia Internacional da Doença de Cushing

A Associação de Patologias Endócrinas Raras (APEPOF) e o laboratório Varifarma uniram-se numa mensagem de sensibilização. Saber sobre a doença de #Cushing aumenta as chances de receber um diagnóstico precoce.

Na síndrome de Cushing há **uma concentração excessiva de corticosteróides**. Frequentemente é secundária ao consumo de medicamentos, tanto orais quanto em cremes, que possuem ação corticóide. Também pode ser causada por uma superprodução de cortisol devido a um tumor benigno na hipófise ou nas glândulas supra-renais. Classifica-se como doença de Cushing quando há um tumor, não canceroso, na glândula pituitária, localizada na base do cérebro e este superestimula as glândulas adrenais, produzindo cortisol em excesso. A maioria dos casos aparece em adultos entre 20 e 50 anos, sendo três vezes mais frequente em mulheres do que em homens.



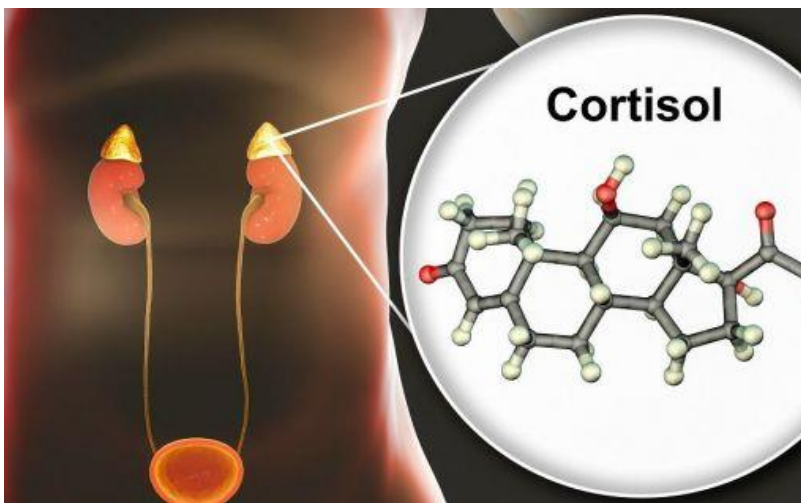
8 de Abril

En Enfermedad de Cushing controlar los niveles de cortisol es fundamental.

Día Internacional de la Enfermedad de Cushing

APEPOF
Asociación de Patologías Endocrinas Poco Frecuentes

VARIFARMA
Compromiso con la calidad
LATINOAMÉRICA



Em condições normais, a produção de corticosteróides (cortisol) pelo córtex adrenal é controlada pela glândula pituitária (que produz ACTH). O cortisol é um hormônio essencial para a vida, mas quando aparece em excesso, danifica gravemente o organismo.

A síndrome de Cushing (SC) é uma doença rara, com incidência de 1,2 a 2,4 casos/1 milhão de habitantes/ano. Ocorre quando, por diferentes razões, a produção de cortisol é aumentada, causando, por sua vez, diferentes problemas médicos.

Alguns sintomas são :

- Obesidade central (abdômen proeminente, com braços e pernas finos);
- Rosto de lua cheia (redondo e corado);
- Estrias roxas no abdômen, coxas e axilas;
- Fadiga severa e fraqueza muscular;
- Depressão;
- Pressão alta;
- Diabetes;
- Osteoporose;
- Hematomas.

Pessoas com Cushing podem apresentar múltiplos sintomas relacionados ao excesso de cortisol, como ganho de peso progressivo sem mudanças na dieta habitual, afetando principalmente a face que gradativamente fica arredondada (chamada "lua cheia"), o pescoço (corcunda cervical) e o abdômen. Também demanda fraqueza nos músculos superiores das pernas e braços, pressão alta e problemas cardiovasculares, além de Diabetes melito. Por vezes aumentam as ocorrências de infecções, podendo desenvolver osteoporose. A pele torna-se mais fina e sensível, ocasionando lesões e hematomas. Outro sintoma muito comum são as estrias avermelhadas ou violáceas em diferentes partes do corpo. Há um aumento no crescimento de cabelo e pelos (ou hirsutismo nas mulheres), a pele torna-se mais oleosa e há aumento de acne.

17 de abril

Dia mundial da Hemofilia

No domingo, como todo dia 17 de abril, foi o Dia Mundial da Hemofilia. O lema deste ano da Federação Mundial de Hemofilia - uma organização que reúne mais de 150 associações internacionais de diferentes regiões - foi "Acesso para todos". O objetivo é gerar alianças, políticas públicas e avanços para que o distúrbio da coagulação do sangue faça parte das políticas públicas de cada país. Como todos os anos, a ação de conscientização sobre a doença, se deu, iluminando de vermelho, vários pontos emblemáticos em muitas cidades ao redor do mundo.

O lema do evento deste ano é "Acesso para todos: Alianças. Políticas públicas. Progresso. Envolve seu governo, integre distúrbios hemorrágicos hereditários nas políticas públicas nacionais." Ao aumentar a conscientização sobre a hemofilia e outros distúrbios hemorrágicos hereditários e trazê-los à atenção dos formuladores de políticas, podemos aumentar o acesso sustentável e equitativo aos cuidados e tratamento. Todos os anos, monumentos ou edifícios em todo o mundo se iluminam em vermelho como parte da campanha "Light It Up Red". As imagens desses marcos são compartilhadas nas mídias sociais com #WorldHemophiliaDay ou #WHD2022.



Dado o forte impacto que a pandemia de Covid-19 teve nas pessoas com distúrbios hemorrágicos, o objetivo de aproximar a comunidade de distúrbios hemorrágicos nunca foi tão importante. O mundo mudou consideravelmente no ano passado, mas uma coisa permanece a mesma: **estamos juntos nisso**, e as mídias sociais têm sido fundamentais para que isso aconteça.

Queremos conscientizar e sensibilizar mais do que nunca sobre a doença. Queremos que você conheça o cotidiano dos pacientes. Que você saiba tudo sobre seus sintomas e seu tratamento. A verdade sobre mães portadoras e como a hemofilia afeta as crianças. Promover a prática de esportes e alimentação saudável como formas fundamentais e necessárias para melhorar o bem-estar dos pacientes..



Involucrar a su gobierno, integrar los trastornos de la coagulación hereditarios en las políticas públicas nacionales.

17 DE ABRIL | **DÍA MUNDIAL DE LA HEMOFILIA**
2022

Crecer y vivir con hemofilia, Vanessa es madre portadora

Fuente: <https://ladiaria.com.uy> / Por Federica Perez / ABRIL 2022

Vanessa Ralla es madre portadora de hemofilia y uno de sus dos hijos, el mayor, Juan de 8 años, tiene hemofilia B. Antes de contar cómo es ver crecer a su hijo con hemofilia habla de su experiencia como portadora. Si bien es una enfermedad de varones, cuando los padres se la transmiten a sus hijas, las convierten en portadoras de la enfermedad. **“El tema de las mamás está subdiagnosticado y no tiene la atención suficiente, somos mujeres que no sabemos cómo hacer con nuestra descendencia, son muchos los desafíos”**, explicó Vanessa.

Las dificultades no sólo surgen en el momento de decidir en cuanto a la maternidad, sino que también **“al momento de someterse a una cirugía o intervención relevante, porque tal vez la mujer ni siquiera sabe que es portadora”**, según Vanessa. Por último, consideró que hace falta información, **“poder contar con asesoramiento y estudios genéticos que permitan llegar al diagnóstico”**.

En el caso de sus hijos, detalló que las madres portadoras saben que a la hora de tener un hijo, **“si es varón hay 50% de posibilidades de que tenga hemofilia y 50% de que no, y en el caso de que sea una niña, puede ser madre portadora o no”**, por eso su primer hijo tiene hemofilia, pero el segundo no.

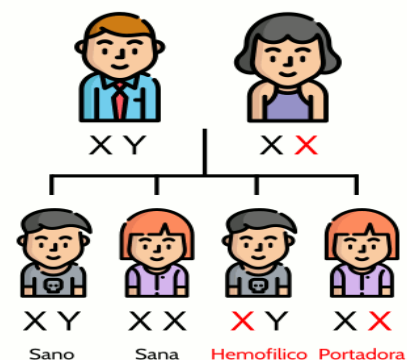
Vanessa supo que su hijo Juan tenía hemofilia antes de que él naciera, por un estudio que les permitió prepararse y tener los cuidados necesarios para transitar el escenario del nacimiento de la mejor manera posible. **“Cuando nació, al estar en la cuna, no tenía mayores riesgos, empezamos a vivir la enfermedad cuando Juan empezó a gatear”**. En ese momento, Vanessa cuenta que **“sin ningún motivo aparente, entre los dos y tres años de edad, empezaron los primeros síntomas, como lesiones sin motivo aparente”**.

A partir de esa edad, la mamá de Juan cuenta que el proceso es sumamente doloroso para el niño y para toda la familia. **“Ir a la puerta del hospital y esperar más de dos horas a que le pasen la medicación, con las dificultades que eso conlleva, es un proceso doloroso que para muchas familias, es una pena, pero termina siendo insostenible”**, explicó.

Vanessa remarcó las dificultades que tiene su hijo en su rutina. **“Tiene que estar recibiendo pinchazos dos veces por semana, sus venas se han ido deteriorando y pasa por ese proceso que lo único que le evita es que no le venga un sangrado mirando dibujitos”**, y **“si al otro día de haberse suministrado se cae, hay que volver a pincharlo”**.

Para Vanessa, el tratamiento profiláctico es muy difícil, sobre todo para niños. Por ese motivo, dice que desde la Fundación Douglas Piquinela, que se creó en 2018, de la cual ella y Juan son parte, están **“muy contentos con el avance que se logró en el tratamiento para niños con hemofilia A severa y esperan que un cambio similar se produzca para los niños con hemofilia B severa”**. Según Rallo, en el mundo se usan métodos muy similares al que recientemente se aplicó en Uruguay para la hemofilia A, que mejora la calidad de vida de los niños, disminuye los riesgos y tiene una durabilidad más prolongada.

Hombre sano y mujer portadora



15
ABRIL

DÍA MUNDIAL DE LA ENFERMEDAD DE POMPE

¿Qué es la enfermedad de Pompe?

La enfermedad de Pompe es una patología neuromuscular progresiva, de transmisión genética que presenta un desarrollo variable en los pacientes.

La incidencia estimada de la enfermedad es de **1 en 40.000 personas a nivel mundial.**



Una de las mayores problemáticas es la dificultad para identificar la enfermedad, ya que presenta síntomas comunes a otras dolencias, en especial a otras distrofias musculares.



Principales Síntomas de la enfermedad en adultos:

- Dificultad para subir escaleras.
- Dolor lumbar.
- Disnea (dificultad para respirar).
- Cefaleas matinales (debido a apnea de sueño durante la noche).
- Anormalidades al caminar, inestabilidad ligada a prácticas deportivas. Caída y fracturas.
- Neumonía de rápida progresión y mala evolución clínica en pacientes jóvenes.
- Baja ganancia de peso.
- Atrofias musculares (escoliosis, escápulas aladas, atrofia paraespinal).

El tiempo transcurrido hasta la identificación de la enfermedad es fundamental pues **el deterioro que sufre el paciente es irreversible.**

Federação Argentina de Doenças Raras

Um mural gigante do artista Martín Ron instala um novo olhar sobre doenças raras

Fuente: <https://www.infobae.com> / 28 de FEBRERO 2022

Por ocasião do Dia Mundial das Doenças Raras (EPOF), foi feita uma obra de arte que se estende em um muro gigante na cidade de Buenos Aires. A instalação busca conscientizar as 300 milhões de pessoas no mundo que sofrem de doenças raras e difíceis de diagnosticar.

Doenças raras (EPOF) não são tão raras. Cada um delas atinge uma pequena parcela da população, mas se você somar todas as condições raras e complexas identificadas pela ciência até agora, elas afetam cerca de 300 milhões de pessoas no mundo.

Tomando essas estatísticas globais, que alertam para uma **prevalência de 8% da população total**, na Argentina, estima-se que, **3,6 milhões de pessoas vivem com alguma doença rara ou pouco frequente**. No mundo, **mais de 8 mil doenças raras diferentes** são conhecidas, das quais 7 em cada 10 são de origem genética e, entre elas, 70% se manifestam ao nascer ou durante a infância. Dependendo do tipo de doença, os níveis de mortalidade e incapacidade são muito altos.

Na Argentina estima-se que
3,6 milhões de pessoas vivam com
uma Doença Rara.



Um trabalho gigante para aumentar a conscientização

Por ocasião do Dia Mundial das Doenças Raras (EPOF), a Federação Argentina de Doenças Raras (FADEPOF) e o laboratório Takeda realizaram a criação de **um mural gigante na Villa Crespo, na cidade de Buenos Aires, pelo renomado muralista urbano argentino Martín Ron.**

O muralista **Martín Ron** começou a pintar a obra em 18 de fevereiro, o mural mede 22 metros de largura x 10 metros de altura. Ron é um artista que deixou sua marca em murais em cidades de vários países e um **especialista em escalas gigantes, reconhecido como um dos 10 muralistas urbanos mais importantes do mundo.**

“Para mim, é um verdadeiro desafio capturar em uma imagem a realidade de milhões de argentinos que convivem com qualquer uma dessas doenças, que impactam tanto a qualidade de vida do paciente quanto a de seu grupo familiar. Eles são chamados de pouco frequentes, mas os números mostram que somados não são 'tão pouco frequentes' e esse é o espírito com o qual me aproximei do meu trabalho”, disse Martín Ron.

“O trabalho de Ron contribuirá para tornar visível, através da arte, a realidade que as pessoas com doenças raras vivem todos os dias. Juntamente com as 84 organizações e grupos de pacientes e/ou familiares da FADEPOF, participamos desta iniciativa, que faz parte de uma das atividades que realizamos en el marco de este día mundial”, Luciana Escati Peñaloza, diretora executiva da FADEPOF, refletiu.

A obra tem uma clara intenção: refletir a angústia das pessoas que vivem com uma doença rara e contribuir para gerar maior conscientização na população em geral.



A necessidade de disseminar e gerar conscientização sobre essas doenças surge como resultado da grande ignorância geral de sua existência. Cada doença afeta um grupo muito pequeno de pessoas, mas seu impacto geral é muito alto. **“Quando falamos de doenças raras, nos referimos a condições cuja prevalência na população seja igual ou inferior a 1 em cada 2 mil pessoas; mas, enquanto a prevalência de cada doença é muito baixa, o número de condições diferentes é tão grande - cerca de 8 mil-, que o número de pessoas que sofrem de qualquer doença rara é muito significativo”, explicou o médico Hernán Amartino, especialista em Neuropediatria e Erros Congênitos do Metabolismo e chefe de Neurologia Infantil no Hospital Universitario Austral.**

Cada uma dessas doenças geralmente ocupa apenas um folheto nos manuais de estudo na carreira médica e a possibilidade de conhecer uma no escritório é realmente muito baixa.

Além da ignorância sobre cada doença, **“atraso no diagnóstico é um denominador comum nas doenças raras”.** Geralmente, esse atraso se deve ao fato de que seus sintomas são mal interpretados e muitas vezes pertencentes a doenças mais comuns. **A maioria das vezes, os pacientes visitam inúmeros e diferentes especialistas e, por vários anos até conseguirem nomear sua condição.**

ARTIGO DE JORNAL

A luta incansável contra doenças raras: estas são e assim que é viver com elas

Fonte: <https://www.elconfidencial.com/> / Por C. Martines / Trecho do artigo publicado por ocasião do Dia Mundial da Doença Rara em 28 de fevereiro de 2019

O que é uma doença rara? Quantas doenças raras existem no mundo? Há alguma que seja mais comum? As perguntas são intermináveis e as respostas difíceis

Falar de **doenças raras ou incomuns** muitas vezes gera confusão. Os termos são abstratos, o número de patologias muito alto e a linha que separa uma condição considerada como tal de uma comum é tão fina quanto o aparecimento de um novo caso. No entanto, a definição é clara: uma doença rara é aquela que, qualquer que seja seu nível de alcance na saúde humana, **é sofrida por menos de 5 em cada 10.000 habitantes.**

Falado dessa maneira parece uma coisa menor. No entanto, dados da **Organização Mundial da Saúde (OMS)** colocar o número de pessoas afetadas pelas **7.000 doenças raras detectadas, em 7% da população mundial.** Isso significa que, com uma população mundial em 2015 de 7,3 bilhões de pessoas, as doenças raras afetam cerca de 511 milhões de pessoas em todo o mundo.

Uma das principais características das doenças raras é sua ampla diversidade de sintomas. Essas patologias fazem jus ao seu nome e, além de terem manifestações muito diferentes entre uma e outra condição, elas também variam internamente, podendo, em condição idêntica, ter sintomas clínicos muito diferentes que forçam a tipificação de **várias subcategorias da mesma doença.**

A maioria é grave.

Embora sejam diversas, a maioria das doenças classificadas como "doenças raras" são **graves e invalidantes (65%),** e, em geral, **caracterizam-se pelo seu início precoce,** manifestando-se em dois dos três casos antes dos **dois anos de idade.** Caracterizam-se também, pela geração de dor crônica; devido ao seu impacto no desenvolvimento motor, sensorial ou intelectual, uma vez que em metade dos casos, causam uma deficiência que afeta a autonomia; e até mesmo a expectativa de vida, uma vez que as doenças raras podem ser atribuídas a 35% das mortes de bebês com menos de um ano, 10% dos óbitos de crianças entre um e cinco anos e 12% dos casos de óbitos entre cinco e 15 anos.

O difícil diagnóstico é uma das principais barreiras nesses casos, já que, muitas vezes, a ignorância que envolve essas doenças dificulta o acesso dos familiares às informações necessárias, bem como à localização de médicos especialistas, algo que leva, em 30% dos casos, a um agravamento da doença que poderia ter sido evitado ou paliado anteriormente. Mas, além das dificuldades médicas, a avaliação tardia de uma doença também implica complicações significativas para o núcleo familiar (por exemplo, **a falta de ajuda social e econômica**).

Não ter identificado "o inimigo" pode ser muito difícil, porque você pode ver como o estado de saúde de seu filho, seu irmão ou seu próprio, regredi sem explicação aparente, causando-lhe uma série de sequelas psicológicas importantes, além de todos os danos derivados da doença.



Como diagnosticar uma doença rara pela primeira vez: "O pior que pode acontecer com você"

Fonte: <https://www.elconfidencial.com> / Por José Pichel
FEVEREIRO DE 2019

Médicos e cientistas enfrentam o desafio de identificar doenças nunca antes vistas na Espanha (e às vezes nem sequer identificadas antes no mundo) diante da angústia das famílias.

Eles a chamavam de "encefalopatia de Celia" porque o primeiro caso diagnosticado foi o de uma garota múcia com esse nome. A menina tinha nascido aparentemente saudável, mas quando ela tinha um ano de idade eles começaram a detectar problemas de desenvolvimento psicomotor. No Hospital Virgen de la Arrixaca eles fizeram uma análise genética antes dos dois anos de idade e o resultado foi surpreendente. Os testes dizem que Celia sofria de lipodistrofia congênita Berardinelli-Seip, doença caracterizada pela ausência de gordura e que leva a distúrbios metabólicos, mas, que não tinha condizia os sintomas da menina. O que estava havendo?

O caso chegou a David Araújo-Vilar, pesquisador da Universidade de Santiago de Compostela e especialista em lipodistrofias. "Não estávamos convencidos pelo diagnóstico. Mesmo que o estudo molecular apontasse para tal, isso porque ele tinha gordura e era evidente que ele sofria de uma doença neurológica que não ocorre em outros pacientes."

Após estudar o caso por algum tempo, o investigador apresentou uma possível explicação. Em pacientes com lipodistrofia – como o que Celia havia sido diagnosticada – a mutação no gene BSCL2 impede a produção de uma proteína chamada seipine. No entanto, neste caso, a proteína estava sendo sintetizada, e era tóxica, causando danos neuronais e, conseqüentemente, encefalopatia.

Estudos subsequentes confirmaram que essa explicação estava correta e esta era uma doença nunca antes descrita.

A pequena Célia morreu em março de 2012, quando tinha apenas oito anos, mas, antes desse momento trágico eles já tinham descoberto que não era um caso único. Um estudo genético realizado com mais de 300 voluntários de Múrcia (Espanha) demonstrou que **6% deles eram portadores saudáveis da mesma mutação**, e que eles não tinham desenvolvido a doença. Em comparação com os voluntários da Galícia (provincia do norte da Espanha), a mutação não apareceu, ou seja, havia aqui um problema hereditário e geograficamente restrito.

Além disso, os pesquisadores passaram a identificar casos ocorridos no passado que apresentaram os mesmos sintomas e a mesma evolução, mas nunca haviam sido diagnosticados; todos em cidades da Andaluzia (região sul da Espanha): um em Jumilla, outro em Totana e dois irmãos de Mula. Todos os quatro morreram entre seis e oito anos. No ano passado, outra menina morreu em Menorca e também há relatos de dois diagnósticos fora da Espanha: um menino já falecido no Irã, e outro de quatro anos no Brasil.

A criança sem defesas que hoje é um estudante universitária

Manuel Santamaría, imunologista do Hospital Reina Sofía, em Córdoba, diagnosticou anos atrás uma doença que havia sido identificada anteriormente, mas, que ainda era tão desconhecida que nem sequer tinha recebido um nome. "Recebemos uma criança de Almeria com um déficit de um tipo de glóbulos brancos, foi um caso de neutropenia, mas ao realizar o estudo genético **identificamos que era diferente de todos os conhecidos**, não tinha nenhum dos genes relacionados a alteração dos glóbulos brancos", explica.

Em seus primeiros 16 meses de vida, ele sofreu 14 episódios de septicemia, uma infecção generalizada grave. Embora ele tenha sobrevivido, **os médicos não tinham ideia do que estava errado com aquela criança**.

A análise genética revelou que se tratava de um novo problema, " uma mutação em um gene que regula o metabolismo da glicose", diz Santamaría, que o impediu de obter energia para neutrófilos, as células que agem contra infecções. Ele foi o primeiro paciente espanhol e, desde então, apenas mais um caso foi encontrado em nosso país.

O diagnóstico veio até ele quando ele já tinha 12 anos, mas ele permitiu ser tratado adequadamente, com uma punção diária de fatores de crescimento de neutrófilos que lhe fornecem as defesas que ele precisa. No entanto, sua vida não tem sido fácil, mas hoje ele está vivo e saudável, estuda na universidade e leva uma vida bastante normal.

Diagnosticado aos 46 anos

Quando falamos de doenças raras, geralmente pensamos em crianças com problemas sérios e incapacitantes desde seus primeiros anos de vida, mas nem sempre é assim. Uma mulher de 46 anos foi a primeira espanhola **diagnosticado com sitosterolemia**, um problema que é **caracterizado pelo acúmulo de gorduras** o que multiplica o risco cardiovascular.

Até então, ela tinha sido informada de que sofria de hipercolesterolemia familiar devido aos seus altos níveis de colesterol no sangue, mas havia sintomas que não somavam, especialmente o **nível de plaquetas que mantinha-se muito baixo**. É por isso que ela teve a sorte de fazer parte de um estudo sobre distúrbios congênitos de plaquetas.

Os pacientes sofrem de xantomas e xantheasmas (acúmulo de gorduras sob a pele e ao redor dos olhos, respectivamente).

Todas as doenças de plaquetas congénitas, são consideradas doenças raras, mas a sitosterolemia é particularmente rara, com apenas cem casos no mundo.

Uma vez que os especialistas diagnosticaram o problema real, "o tratamento era muito simples, os esteróis plasmáticos caíram, as plaquetas aumentaram e o risco de ataque cardíaco e morte súbita foi reduzido", diz ele. Ou seja, isso. **doenças raras nem sempre requerem soluções complexas.**

Sitosterolemia

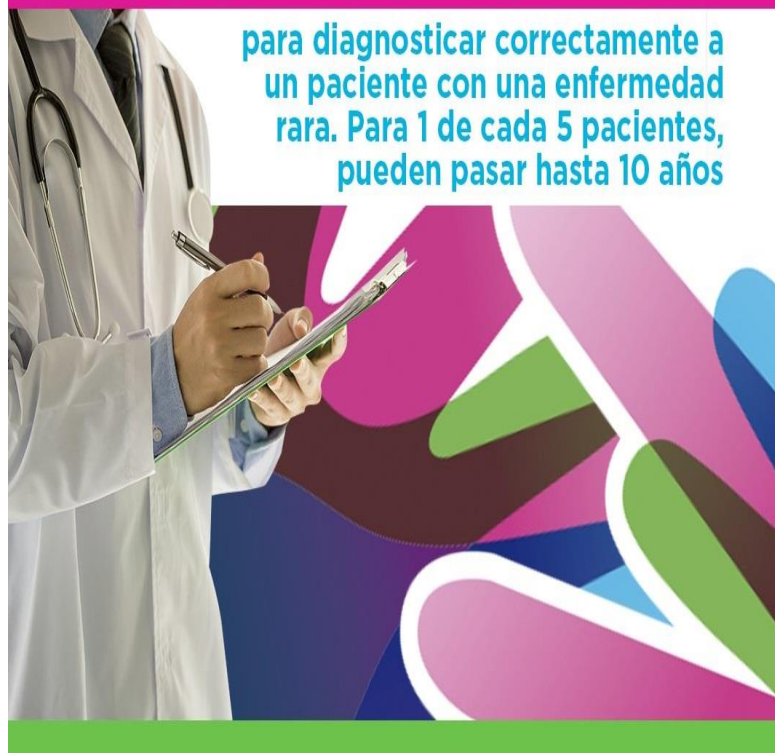
Trata-se de uma doença recessiva autossômica rara (prevalência < 1/1.000.000) de armazenamento de esteroides, caracterizada pelo acúmulo de fitosteroides no sangue e tecidos. Os achados clínicos incluem xantomas, arthralgia e aterosclerose prematura.

Manifestações hematológicas incluem anemia hemolítica com estomatocitose e macrotrombocitopenia.

A doença é causada por mutações nos genes homozigose ou heterozigose composta nos genes ABCG5 (2p21) e ABCG8 (2p21).

SE TOMAN APROXIMADAMENTE 5 AÑOS

para diagnosticar correctamente a un paciente con una enfermedad rara. Para 1 de cada 5 pacientes, pueden pasar hasta 10 años



ARTIGO DE JORNAL

Quando jovem, foi diagnosticado com Parkinson e agora procura mais pacientes para acessar testes clínicos na América Latina.

Fonte: <https://www.infobae.com/> / Por Valeria Roman / ABRIL 2022

Lucia Wang é paciente há 12 anos. Para ajudar os outros, tornou-se co-fundadora da ONG Parkinson Argentina. Como é viver com essa patologia.

Lucia Wang estava estudando um assunto para o doutorado e começou a notar que era difícil para ela tomar notas durante as aulas rapidamente. Ele passou abreviando e gerando símbolos para não perder as principais ideias que foram ditas durante as aulas. Em seguida, ele acrescentou desconforto quando teve que escovar os dentes ou bater ovos. Na frente do computador, teve que mudar a posição do mouse porque notou que manipulava-o melhor com a mão esquerda. Assim foram os primeiros momentos de Wang com os sintomas de **doença de Parkinson precoce**.

Ela foi diagnosticada aos 33 anos.

"Parkinson também existe em jovens e podemos ajudar a encontrar as causas", disse Wang quando entrevistada pela Infobae. **Esta é uma desordem rara**, que geralmente tem uma progressão mais lenta da doença comparada as pessoas diagnosticadas com mais de 60 anos. "Um lado do corpo começa a funcionar de forma diferente. Os movimentos são mais lentos e o corpo mais rígido: impacta na expressão do rosto, na agilidade, na forma de andar, escrever e até mesmo no tom da voz", disse. Hoje aos 46 anos é socióloga, comunicadora e mãe de uma criança.

Agora coloca toda a sua energia em envolver mais pacientes em ensaios clínicos para entender as causas da doença de Parkinson e e mais estudos sobre os aspectos sociais dos pacientes.



*"Quando fui diagnosticado com Parkinson Precoce, eu tinha emoções mistas. Por um lado, senti alívio porque suspeitava-se que poderia ter um tumor, mas foi descartado. Por outro lado, fiquei triste porque meu cérebro estava falhando, e não foi só por alguns dias. Tive que começar a aprender a conviver com a doença", disse Wang à Infobae. "Eu tenho dias bons e ruins, medos, ansiedade. **Me acaricio com a oportunidade de escolher, com menos culpa, o que eu quero e o que eu não quero, me dou mais permissão para viver uma boa vida. Com Parkinson, vou mais devagar pela vida, mas também mais leve. Estou mais conectada ao presente.**", expressa.*

Enquanto fazia sua transformação pessoal, Wang lançou suas habilidades de liderança. Ela é co-fundadora da **Organização Parkinson Argentina**, que faz parte da Aliança Argentina de Pacientes (ALAPA). Soinha em ver os resultados de propostas que vão mudar o olhar e a atenção nos e dos pacientes com Parkinson.

Muito pouco se sabe sobre as causas da doença, apesar de ser um distúrbio que foi descrito há mais de 200 anos por James Parkinson.

*“Estamos tentando **organizar um registro nacional de pessoas com Parkinson**. Estima-se que existam mais de 90.000 pessoas com Parkinson na Argentina. Mas você realmente não sabe quantos somos, e para fomentar uma política pública relacionada ao transtorno, precisamos de dados”, disse. **“Também precisamos dizer que o Parkinson foi estereotipado: está relacionado apenas com pessoas mais velhas. Mas há pessoas como eu e muitas pessoas mais jovens que começam com transtorno precoce. O mal-estar do jovem com Parkinson antes quase não era considerado”, acrescentou.***

Para Wang, *“há falta de informação para que a população conheça o diagnóstico mais cedo e possa acessar o tratamento. Mais investimentos em pesquisas clínicas e sociais sobre Parkinson Precoce.”*

Uma das desvantagens é que nem todos os pacientes concordam em participar de ensaios clínicos que são feitos. Informações devem ser melhor divulgadas e pacientes cujos sintomas não são investigados nos ensaios devem ser elegíveis.

Durante as últimas semanas, Wang estava em reuniões diferentes para que a **Argentina também participe de uma pesquisa genética instaurado em 25 países da América Latina**. Este clinical trial têm apoio financeiro da Fundação Michael Fox e dos Institutos Nacionais de Saúde dos EUA.



O ator Michael Fox tem parkinson Precoce. Com sua Fundação, ele apoia um estudo genético na América Latina.

Cada pessoa que participar do estudo ajudará a pesquisa a descobrir fatores genéticos ligados às causas do início da doença.

Da Unidade de Pesquisa e Ligação Tecnológica (UnViTec) da Aliança Argentina de Pacientes, que integra a médica Clarisa Marchetti, em colaboração com o Ministério da Saúde da Província de Buenos Aires e o Hospital Interzonal General José de San Martín de La Plata, o grande estudo de Parkinson Precoce será implementado no país. **Este estudo é coordenado pelo Dr. Ignacio Mata da Lerner Genomic Medicine Research Institute da Cleveland Clinic**, nos Estados Unidos e começou em 2005.

“A pesquisa científica não é feita apenas por cientistas”, disse Wang. Os pacientes também podem contribuir para o conhecimento de uma doença e o desenvolvimento de tratamentos”.

Doença de Parkinson Precoce

É um transtorno de parkinsoniano raro e geneticamente caracterizado por uma idade de início entre 21 e 45 anos de idade, com rigidez, cólicas dolorosas seguidas de tremor, bradiquinia, distonia, distúrbios de marcha e quedas, bem como outros sintomas não motores. Na maioria das formas deste transtorno há ua **progressão lenta da doença e uma resposta mais pronunciada à terapia dopaminérgica.**

A prevalência da doença de Parkinson de início juvenil (JPE) na Europa é estimada em 1/5.000-8.000 (5-10% de todos os pacientes com DP). Na maioria das vezes afeta os homens (1,7:1). Mulheres desenvolvem a doença 2 anos mais tarde do que os homens.

A etiologia exata do JJD permanece desconhecida. Acredita-se que os sintomas da doença resultem da degeneração de neurônios produtores de dopamina na substância nigra secundária a doenças infecciosas, farmacoterapia ou alterações genéticas..

Fonte: <https://www.orpha.net>

Uma visão geral da Síndrome de Turner



**Psicóloga Raquel Josefina
Núñez González / Orientador
Funsaluz @raquel.nunez.100
/ nunezraquel749@yahoo.com**

A **Síndrome de Turner** foi mais precisamente descrito em 1938 pelo Dr. Henry Turner, e consiste em uma **desordem genética que se manifesta desde o nascimento e afeta apenas o sexo feminino**. O diagnóstico precisa ser feito por uma equipe de especialistas, idealmente composta por um cardiologista, um geneticista, um endocrinologista e um neonatólogo. Os testes para fazê-lo são muito diversos, mas o mais comum é um **cariotipo**, que é uma imagem detalhada ou contorno dos cromossomos de uma pessoa.

Em vez de um cariotipo "completo" (46XX), essas meninas frequentemente têm um cariotipo 45X0 em todas as suas células (mais de 50% dos casos); ou um cariotipo de ladrilho (45X0/46XX), onde algumas de suas células perderam um cromossomo X e outras não. Sua incidência é de 1:1900 mulheres nascidas vivas; no entanto, a frequência pode ser maior do que o mostrado, uma vez que 99% das gestantes com essa síndrome são abortadas espontaneamente durante o primeiro trimestre.

Certos estudos (Bondy, 2006) conseguiram correlacionar variabilidade no genótipo TS com variabilidade no fenótipo (características físicas ou características observáveis nos casos). Nesse sentido, anormalidades corporais e características psicológicas particulares estiveram relacionadas, em grande medida, ao grau de exclusão e à inativação ou "silenciamento" dos genes. Deve-se notar que essas mesmas investigações relatam diferenças particulares em mulheres com o mesmo karyótipo, fornecendo evidências sobre a influência do meio ambiente (Epigenética) na expressão dos genes. (1)

**Henry Hubert
Turner (28 de
agosto de 1892 -
4 de agosto de
1970)
Endocrinologista
americano
conhecido por
sua descrição da
síndrome que
ele deu seu
nome (síndrome
de Turner) em
1938.**



Meninas que apresentem essa condição, caso não recebam o diagnóstico e o tratamento oportunos, na maioria dos casos, apresentam: baixa estatura (1,45m de altura), baixo desenvolvimento de características sexuais (ovários atrofiados ou amarrados, amenorria, esterilidade), deformidade específica no cotovelo (cubitus valgus), tórax em forma de escudo, pescoço curto e largo, linha de crescimento do pescoço baixo, linfedema (retenção de linfático nas mãos e pés) e doenças cardiovasculares (coarctação de aorta). Eles também pode ocorrer com menos frequência, : excesso de pele no pescoço, orelhas quebradas, rim em forma de ferradura, estrabismo ou miopia, problemas auditivos, anormalidades no paladar, escoliose, osteoporose, mols ou nevo, pálpebras caídas, hipotireoidismo, pressão alta, taquicardia ou problemas gastrointestinais.

A síndrome de Turner consiste em uma desordem genética que manifesta-se desde o nascimento e afeta apenas o sexo feminino.

Do ponto de vista neuropsicológico, pode-se dizer que o desenvolvimento evolutivo e cognitivo dessas meninas é geralmente "normal" e a **incidência de deficiência intelectual nesses casos é relativamente baixa**. No entanto, surgem certas dificuldades que podem limitar seu desempenho escolar: complicações para formar e entender conceitos abstratos, menos habilidades executivas, dificuldades de cálculo ou matemática, menor capacidade de visão espacial (desenhos, planos, interpretação de rostos), inquietação psicomotora, insônia, déficits na memória de curto prazo, entre outros.

Os problemas psicológicos derivados da ST estão ligados às experiências particulares, sua estimulação e ao estilo parental. Têm sido mais estudados: a demora em sua maturidade emocional devido à superproteção dos pais, ansiedade, inquietação, dificuldade de integração ou adaptação à escola (poucas habilidades sociais), necessidade de rotinas, maior dependência familiar, dificuldades com sua autoestima e aceitação do próprio corpo, a menor proporção de casos que conseguem estabelecer relações estáveis ou ter conquistas acadêmicas. (2)

De acordo com as diretrizes publicadas em 2016 sobre o tratamento hormonal de crescimento para a Síndrome de Turner, recomenda-se o início precoce, em torno de quatro a seis anos de idade, bem como o monitoramento da medição da altura a cada 4 meses durante o primeiro ano e, em seguida, a cada seis meses.

A puberdade deve ser induzida em uma idade que permita que a menina desenvolva características sexuais secundárias semelhantes ao resto da população em geral, discutindo os prós e contras da terapia com estradiol junto a paciente e a família, geralmente não inicia-se antes dos doze ou depois dos quinze anos de idade.

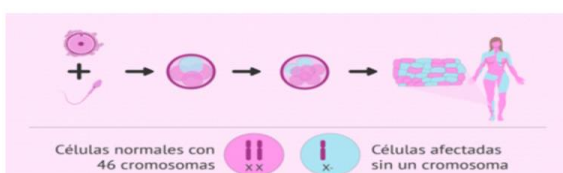
Na idade adulta são necessários check-ups regulares do sistema cardiovascular, tireoide, renal, hepática, auditiva, visual e esquelética. Nas últimas décadas, as expectativas de fertilidade mudaram nas mulheres com TS, isso devido aos avanços nas técnicas de reprodução assistida. Os ovários se desenvolvem, mas degenerados durante a vida fetal ou na primeira infância, por isso é necessário discutir a possibilidade de criopreservar embriões antes dos 12 anos de idade. Da mesma forma, a doação de óvulos é uma opção amplamente discutível. Nos casos de cariotipos 45X0/ 46XX, o uso de métodos contraceptivos sob estrita supervisão médica não deve ser descartado. (3)

Finalmente, especialmente no contexto latino-americano, é muito comum a **discriminação** dessas mulheres e a falta de acesso tanto aos testes diagnósticos quanto às terapias de reposição hormonal. Há também dificuldades no acesso aos tratamentos com Hormônios de Crescimento e Levotirexina sódio. A educação (tanto para os médicos quanto para a população em geral) é fundamental para ajudar na integração social. Quanto mais cedo o diagnóstico for feito, maiores são as chances de que as mulheres com TS atinjam uma altura muito maior e sua autoestima e autoconceito sejam fortalecidos.

Outra coisa importante é a necessidade de estruturar grupos de apoio tanto para pais quanto para pessoas afetadas com ST. Dessa forma, podem compartilhar experiências e fortalecer os laços afetivos entre eles. Além disso, mais pesquisas adaptadas às populações latinas são necessárias para obter maior precisão em termos de diagnóstico, tratamento e evolução da ST mais alinhadas com a nossa realidade. Ainda há um longo caminho a percorrer.

REFERENCIAS

- (1)http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-98932009000200009. Vulnerabilidad social en el síndrome de Turner: interacción genes-ambiente
- (2)<https://www.espaciologopedico.com/revista/articulo/1380/problemas-psicologicos-y-neuropsicologicos-del-sindrome-de-turner-parte-i.html>
- (3) <https://1library.co/document/q0epmdly-revision-bibliografica-actualizada-del-sindrome-turner.html>



Ainda é desafiador, mas cada vez mais médicos suspeitam de uma doença rara em sua prática clínica.

Fonte: <https://www.edicionmedica.ec/> / Por Cristina Coello / Fevereiro 2022 / Equador

Vacinação Covid-19 pode ser uma oportunidade para identificar pacientes.

No Dia das Doenças Raras, devemos destacar os importantes acontecimentos alcançados nos últimos anos no país: **um deles é que cada vez mais médicos suspeitam de uma doença rara em sua prática clínica** e, a segunda, é que as organizações de pacientes tornaram seus problemas mais visíveis,, portanto, têm exigido **respeito** por seus direitos.

Esses foram os aspectos destacados pela **pediatra especialista em doenças raras, Paola Vélez, del Hospital Homero Castanier Crespo de Azoguez**, que também deixou claro em entrevista ao Edital MÉDICO que **"ainda há muito a ser feito"**.

Vélez ressaltou a necessidade de incorporar **políticas públicas eficazes** que contribuam para o desenvolvimento de pessoas que tenham esse tipo de doença e suas famílias. Ela lembrou que a **Lei de Saúde Orgânica** menciona a importância do tratamento ou dos cuidados paliativos para melhorar a qualidade de vida dessas pessoas, mas pouco tem sido feito nesse sentido.

E nesse sentido, o especialista estimou como primordial, a obtenção de **dados precisos de quantos pacientes com doenças raras** existem no país, que patologia eles têm e qual é a sua real situação de saúde.

"A lei descreve **106 doenças**, mas isso é muito impreciso e não específico, não está claro como essa lista foi elaborada" e muitas das doenças que afligem grupos significativos de pacientes foram deixadas de fora, disse ela.



Paola Vélez, Hospital Homero Castanier Crespo de Azoguez.

"Não podemos planejar se não sabemos a realidade. É preciso saber quantos são para distribuir recursos e isso não acontece, por exemplo, o que aconteceu em uma pandemia quando drogas reumatológicas foram tomadas para pacientes com Covid-19 e aqueles que receberam regularmente ficaram sem porque uma patologia mais prevalente tomou seus recursos e medicamentos. **Isso também não pode acontecer"**.

E nesse sentido, **os grupos de pacientes tornaram visível a falta de medicamentos**, mas Vélez insistiu que se **não soubermos quantas são raras no país e quais patologias são realmente mais frequentes, os serviços de saúde serão ineficientes**.

Mesmo assim, o especialista ressaltou que nos últimos anos houve uma transformação nos profissionais de saúde. **"Antes, eles não pensavam em uma doença rara** quando recebiam um paciente, não estudavam além do que viam todos os dias. **Agora há uma mudança de chip, eles já estão começando a pensar sobre."**

Essa mudança fez com que o prognóstico de vida desses pacientes mudasse nos últimos anos, mas, para dar nome e sobrenome às doenças. "**até agora, ainda não sabemos o que oferecer a essas crianças**", porque 80% dos pacientes com doenças raras têm menos de 5 anos, "e isso é o catastrófico", acrescentou.

O pediatra acrescentou que muitos **medicamentos não são "a panaceia em tratamento"**. *É claro que nenhum pai vai querer ficar sem ele, no entanto, muito dependerá da idade em que foi diagnosticado e que sequelas ou deterioração neurológica o paciente tem. Você tem que colocar a análise na balança.*

Mesmo assim, Vélez considerou que "**os pacientes nos deram uma lição real, organizaram-se porque todos são negligenciados ou parcialmente atendidos**" e conseguiram ser visíveis. Mas ele também considera que é hora de fazer cumprir a Lei onde sua atenção é estabelecida.



Por sua vez, **Elicer Quispe**, vice-presidente da Aliança Ibero-Americana de Doenças Raras (Aliber), insistiu que o problema é uma questão "**humana, social, política e jurídica**". Declara que esse grupo de pessoas exige regulamentações legais para ter acesso a serviços de saúde oportunos, tratamento digno e reconhecimento de sua dupla vulnerabilidade.

Esclareceu ainda que as doenças raras não devem ser "**incorporadas ao grupo de doenças ou deficiências catastróficas, pois essa é a consequência de doenças devido à falta de políticas públicas de diagnóstico e tratamento**".

Quispe mencionou que recentemente algumas organizações de pacientes realizaram uma reunião com a Ministra da Saúde, Ximena Garzón, explicando seus problemas e demandas por atenção prioritária e esperam soluções concretas.

Algumas propostas

Vélez estimou que, para ter dados específicos sobre esse grupo de pacientes, talvez o Ministério da Saúde Pública (MP) possa estabelecer **uma notificação obrigatória**, como é feito com a vigilância epidemiológica de pacientes com Covid-19, dengue, HIV e doenças sexualmente transmissíveis (DSTs).

Por outro lado, como o **Cegemed** (Centro de Genética Médica) de Quito não está preparado para diagnosticar todas as patologias, "estratégias ou alianças podem ser estabelecidas com outras entidades fora do país para avançar no diagnóstico. Não podemos pedir um mega centro genético para diagnosticar poucos pacientes, mas esses estudos podem ser encaminhados para outros centros", disse.

O pediatra estimou a vacinação contra o coronavírus pode ser o **momento ideal para saber quantos equatorianos** têm deficiências, uma doença rara ou necessidades especiais.

"Agora que as **crianças de 3 e 4 anos estão vacinadas**, talvez seja hora de nós conhecermos a realidade dessa faixa etária" de algumas doenças raras", acrescentou Vélez.

O especialista também considerou que "sempre deve haver a oportunidade de fazer. Às vezes, nos concentramos em preencher matrizes, atender aos números, programas, mas não achamos que essa oportunidade possa ser usada para algo adicional."

Para VELEZ não podemos continuar falando sobre as 106 doenças raras, ou os milhões de pacientes, "porque não conhecemos a realidade. O número exato não pode ser dito porque não temos monitoramento e sem isso não há planejamento."

Hemofilia: doença rara que afeta cerca de 300 pessoas no Uruguai

Fonte: <https://ladiaria.com.uy/> / Por Federica Perez / ABRIL 2022

Médicos e pacientes pedem para atualizar os tratamentos e ampliar o atendimento e antecipam que apresentarão um projeto à Comissão de Saúde do Parlamento.

"A hemofilia é uma doença hemorrágica, congênita, hereditária e crônica", disse ao jornal **Beatriz Boggia**, médica especialista em medicina transfusional e chefe do Serviço de Medicina transfusional do Centro Hospitalar Pereira Rossell. No Uruguai, afeta "**entre 270 e 300 pessoas, das quais entre 90 e 100 são crianças**", disse ela.

A doença é gerada pela falta de uma proteína no sangue, que causa sangramento que não se devem frente a uma ferida. "**Não é sangramento abundante, mas é contínuo, o que para parar, requer administrar a proteína que falta ao paciente.**", detalho Boggia. Ele explicou que é uma doença congênita, porque afeta desde o nascimento e dura o resto da vida, e hereditária, porque 70% das pessoas que a apresentam têm histórico familiar e os 30% restantes são mutações - alterações genéticas que a causam-. "**Especificamente, é um defeito no cromossomo X, onde a proteína responsável pela coagulação não é gerada**", o especialista acrescentou. "A hemofilia é uma **doença dos homens**, as mulheres herdada dos pais e, por sua vez, podem transmiti-la aos filhos ou filhas; neste último caso, elas podem se tornar mães portadoras", acrescentou.

Existem dois tipos de hemofilia: A e B. "**A hemofilia A é uma deficiência do fator VIII na coagulação sanguínea e hemofilia B uma deficiência do fator IX**", explico Boggia. "**Embora existam dois tipos de hemofilia, existem muitos distúrbios hemorrágicos e dependem da fase de coagulação em que ocorre a deficiência dessa proteína.**", observou. Além da classificação A e B, também é dividida em leve, moderada e grave. O leve pode gerar "**que a pessoa nunca em sua vida perceba que tem hemofilia, a menos que sofra algum trauma grave**"; o moderado "**gera sangramento depois de alguns eventos específicos, como um golpe**", e o severo "**vai se expressar por trauma mínimo ou mesmo espontaneamente, porque a pessoa nem se lembra se foi atingido**", detalho. Ele acrescentou que, no caso deste último, o sangramento é muscular, cutâneo e articulador, e que "**esse tipo de sangramento 'duplo', para qualificá-los de alguma forma, são a principal característica da hemofilia**".

Tratamento

Boggia indicou que, desde 2002, quando foi criado um programa de atenção integral à hemofilia, foi possível obter fatores derivados do plasma, "produto que a indústria farmacêutica elabora a partir da doação de muitas pessoas", que consiste no processamento do plasma e, assim, na obtenção de produtos liofilizados, que são comercializados. Ele acrescentou que esses produtos, "em geral, servem para tratar os dois fatores" – VIII e IX – e em todas as idades. Especificamente no caso das crianças, ele explicou que até agora, após o primeiro sangramento na articulação, receberam profilaxia primária ou secundária, dependendo da idade. O processo envolve transferir o fator para suas veias uma a três vezes por semana para completar a dose, que aumenta à medida que crescem.



Dra. Beatriz Boggia, médica especializada em medicina transfusional

"No total, o paciente passa por cerca de 200 punções por ano, um processo necessário porque é a única maneira de parar o sangramento, mas também doloroso, muitas vezes a veia não é encontrada, você tem que puncionar muitas vezes e acaba sendo um sofrimento para toda a família", disse o especialista.

Este ano, o tratamento para algumas crianças e adolescentes com hemofilia mudou. Em abril, Jeremiah Cotto, um menino com hemofilia A severa ou grave, enviou uma carta ao Presidente da República, Luis Lacalle Pou, para solicitar um **fator plasma de longa duração**, que já era usado em outras partes do mundo. Após diversos esforços em que o Ministério da Saúde Pública (MSP), a Associação de Hemofilia do Uruguai (AHU), a Fundação Douglas Piquinela e uma grande equipe de especialistas participaram, o tratamento foi incorporado ao Fundo Nacional de Recursos. O fundo abrange o tratamento de crianças e adolescentes menores de 18 anos com **hemofilia A e grave**.

"A medicação autorizada é Emicizumab, é administrada subcutaneamente e a cada 28 dias", detalha Boggia. Esta medicação reduz significativamente o sangramento das articulações.

Diante do pequeno grupo para o qual o tratamento foi autorizado, Boggia ressaltou que "ainda há aqueles que têm hemofilia A moderada e leve", para quem continuamos a trabalhar. Dado o custo da medicação como uma das possíveis razões pelas quais a cobertura não é estendida, o especialista disse que "pode ser caro, mas esse custo é subjetivo, pois a medicação permite que a criança ou adolescente não tenha sangramento, melhora sua qualidade de vida, podendo se tornar muito produtivo no futuro.", desde então, quando a doença progride e os pacientes crescem, "muitos adultos não podem trabalhar por causa do sangramento provocando às limitações físicas que as pessoas que sofrem de hemofilia apresentam, isso os invalida", resumiu.



FUNDACIÓN Douglas Piquinela

HEMOFILIA, DESÓRDENES HEMORRÁGICOS Y HHT

Para o especialista, ainda há lacunas em termos de tratamentos, não apenas para a hemofilia A, mas também para B, para o qual se espera progresso, no Uruguai e no mundo.

Quanto às crianças com hemofilia B, Boggia disse que elas "se sentem desprotegidas", mas que "o progresso global é rápido". "Estamos prestes a receber um novo medicamento que não é para o fator IX, mas sim anticorpos monoclonais que tratarão pessoas com hemofilia B", concluiu.

"Nosso próximo objetivo é apresentar um projeto de lei à Comissão de Saúde do Senado.", adiantou para o diário Isabel Sorondo, presidente da Associação de Hemofilia do Uruguai (AHU). Segundo Sorondo, a iniciativa buscará "melhor qualidade de atendimento aos pacientes com hemofilia" e "o conteúdo da lei já está muito avançado, em suas últimas revisões".

Isabel Sorondo,
presidente da
Associação de
Hemofilia do
Uruguai (AHU)



A "perspectiva do paciente" e as boas intenções

BOLETIM INFORMATIVO DO LINKEDIN / Academia de pacientes 2030 Por Claudio Cordovil Oliveira / ABRIL 2022



Doenças raras são uma classe de doenças com baixa incidência e prevalência, como não poderia ser de outra forma.

Portanto, os fabricantes de medicamentos destinados a eles precisam recuperar os altos investimentos em Pesquisa e Desenvolvimento, a partir de uma base muito pequena de potenciais consumidores na grande maioria dos casos.

Isso significa que, quando você tem a sorte de ter essas drogas produzidas, elas geralmente são caras.

Como o dinheiro não é esticado e o orçamento da saúde precisa cobrir demandas das mais variadas naturezas e origens, é desejável que a escolha desses medicamentos seja definida com alguns critérios.

Para isso, vários países do mundo, incluindo o Brasil, adotaram a avaliação da tecnologia em saúde (ATS).

Trata-se, em linhas gerais, de uma avaliação sistemática da segurança, eficácia e características econômicas da tecnologia em saúde (que pode ser um medicamento ou um procedimento ou outras coisas). A medida visa trazer alguma racionalidade à escolha das tecnologias de diagnóstico e tratamento, devido à natureza inelástica do dinheiro.

Mas não há fórmula mágica.

Há um debate sem fim sobre se a avaliação convencional da tecnologia em saúde (ATS) pode fazer justiça às demandas das pessoas que vivem com doenças raras. Mas este não é o tema de hoje.

No Brasil, a responsabilidade legal pela realização da ATS é da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC).



Em 9 de dezembro de 2021, a CONITEC introduziu em seus procedimentos a figura do **paciente-testemunha** (posteriormente chamado de "perspectiva do paciente"). Segundo seus criadores, os usuários do Sistema Único de Saúde poderiam, assim, compartilhar com o plenário daquela Comissão suas experiências diante das mais diversas condições de saúde. Uma intenção louvável.

Essa troca de experiências tem como objetivo dar subsídios para futuras decisões da CONITEC, buscando incorporar tecnologias em saúde (medicamentos) no Sistema Único de Saúde.

Mas o que estudos recentes nas ciências sociais revelam sobre iniciativas semelhantes? Veja o caso de uma contrapartida da CONITEC, o National Institute for Excellence in Health and Care (NICE), uma agência britânica, considerada a meca da avaliação da tecnologia em saúde.

A primeira coisa que pode ser dita é que há um compromisso claro por parte do Serviço Nacional de Saúde do Reino Unido de incorporar a opinião dos cidadãos e pacientes em seus processos de tomada de decisão. Se expressa, de fato, em uma série de documentos dessa entidade. Mas isso não significa que eles trabalhem no sentido esperado pelos pacientes.

Quatro das principais políticas do Sistema Nacional de Saúde do Reino Unido (NHS) orientam essa preocupação com a participação do paciente na tomada de decisões no sistema de saúde inglês:

- A Lei de Saúde e Assistência Social (2012)
- a Constituição do Sistema Único de Saúde (2012)
- o documento Colocando pessoas em destaque (2009)
- e o documento Padrões Essenciais de Qualidade e Segurança (2010).

No que diz respeito ao Instituto Nacional de Excelência em Saúde e Cuidado (NICE), embora muitos documentos incluam políticas formais para esses fins, pouco se sabe sobre quais abordagens funcionam melhor. Não se sabe em que momentos e em que circunstâncias os melhores resultados podem ser alcançados na perspectiva dos pacientes.

E a maior incerteza relacionada a esses processos é definir até que ponto essa participação do paciente, efetivamente, contribui para a avaliação e revisão de novos tratamentos.

A política do Instituto Nacional de Excelência em Saúde e Cuidado (NICE) sobre a participação do paciente (e público em geral) na avaliação de tecnologias em saúde (ATS) remonta a 2013 e reflete o compromisso mais amplo dessa instituição em engajar pacientes, usuários de serviços, cuidadores e público em processos de tomada de decisão.

Esse desejo parece estar presente em sua gama de diretrizes, procedimentos e documentação de padrões de qualidade.

Para cada avaliação de tecnologia em saúde, o Instituto (NICE) solicita submissões de todos os grupos de pacientes e cuidadores com interesses relevantes para a avaliação, e suas declarações escritas e orais devem ser consideradas de forma regulatória pelo Comitê envolvido na tomada de decisão (no caso de doenças raras, as Tecnologias Altamente Especializadas Tecnologias Altamente Especializadas (HST).

Se, para os medicamentos convencionais, a incorporação dos pontos de vista dos pacientes nos processos do instituto (NICE) já é problemática, pode-se imaginar o que acontece com "doenças raras".



Embora a NICE tenha tentado adotar uma abordagem flexível aos pacientes e cuidadores por meio de arranjos formais de tomada de decisão que incorporem a opinião dos pacientes, os processos padronizados intrínsecos à avaliação da tecnologia em saúde podem, na verdade, minar as evidências coletadas em si a partir de declarações representativas dos pacientes.

Os achados de alguns dos estudos que consultamos mostraram que os pacientes têm jogado **um papel meramente simbólico (decorativo)** em reuniões NICE. Nos comitês supracitados do HST do instituto, **a voz do paciente é relegada à periferia da participação**. No final, as decisões (neste caso, de doenças prevalentes) são ponderadas por análises de custo-efetividade, que acabam direcionando a decisão final, como sempre acontece nas práticas convencionais de avaliação de tecnologias em saúde.

Os processos e estruturas formais de avaliação estabelecidos pela NICE ainda não parecem ser capazes de criar espaços favoráveis para que os membros da comissão (plenária) reconciliem adequadamente diferentes tipos de evidências: ambos os relatórios de experiência de vida, fornecidos pelos pacientes; e evidências rigorosas sobre eficácia clínica e custo-efetividade, de forma equitativa.

É uma questão cultural. E não há milagres aqui. Os comitês muitas vezes superestimam evidências clínicas e de custo-efetividade em detrimento de relatórios de pacientes ricos. Eles ainda não encontraram um equilíbrio entre esses vários tipos de dados.

Sempre foi ressaltado que os técnicos da NICE têm uma visão pejorativa do testemunho do paciente, pois os veem como "leigos". Os membros do comitê, quando entrevistados sobre a iniciativa, muitas vezes exaltam as dimensões adicionais para a tomada de decisão que o discurso do paciente traz ao processo. Mas isso é pura ilusão, ao que parece.

Na verdade, os pacientes reclamam **não ser capaz de identificar como seus testemunhos contribuíram para a decisão final.** Alguns desses pacientes relataram certas limitações nesses ambientes formais, pois não dominavam os temas abordados na maioria das reuniões.; **outros relatam acreditar que sua participação seria pura demagogia.;** cumprimentar o público.

Os estudos aos que tivemos acesso, independentes e publicados na literatura internacional, são reveladores sobre isso. Eles mostram que, apesar de estabelecer um compromisso formal de incorporar as perspectivas dos pacientes, os arranjos adotados para engajar e envolver os usuários em seus processos deliberativos realmente marginalizam os mesmos grupos que buscam inclusão nessas ocasiões.

No Brasil, em relatos anedóticos que ouvimos de "depoimentos de pacientes", a impressão parece ser a mesma. Com 10 minutos, para apresentar seu calvario para o Comitê e com pouca clareza sobre o papel de sua contribuição (ou inutilidade) de seus testemunhos para o resultado do processo administrativo, **pacientes pensam que desempenham um papel meramente decorativo.**

Como se isso não bastasse, o simples convite para participar aos pacientes para conversar com aqueles que decidirão seu destino gera expectativas que podem então ser muito frustrantes.

Qual é o "custo de oportunidade" para esses pacientes participarem dessas "performances de sofrimento"?

Claro que é uma provocação que eu faço. Estou sendo irônico. **"Custo de oportunidade" é um dos conceitos mais importantes da Health Economics,** que os gestores normalmente utilizam contra pacientes raros sedentos por seus medicamentos. Basicamente, é sobre o valor da melhor opção que desisti quando escolhi outra. Ou seja, o "valor da segunda melhor opção".

É uma preocupação legítima. Afinal, a saúde pública e os funcionários públicos se concentram na população em geral. Muitas vezes, o custo de entregar tratamento de doenças raras a um paciente representa sacrificar a assistência a outros grupos populacionais com doenças mais frequentes (custo de oportunidade).

Mas em termos de justiça social e equidade, pessoas com doenças raras também devem ser ouvidas em suas reivindicações, quando são legítimas. Não é um problema que os pacientes devem resolver. Cabe aos governos desvendar esta terrível equação.

Aplicado ao nosso caso, qual seria o custo de oportunidade de preparar e dar meu testemunho perante a CONITEC diante de outras escolhas que eu possa ter feito naquele dia e nos dias que antecederam a minha apresentação, desde que fui convidado?

¿Quanto me custa despertar expectativas que mais tarde serão frustradas, como regra?

Intenções podem ser boas, mas as ciências sociais estão lá para nos mostrar que o inferno está cheio delas.

É hora de repensar como as perspectivas fundamentais, sábias e relevantes dos pacientes são incorporadas à avaliação da tecnologia em saúde.

Entrevista: Erika Otero "Ajudar para mim é um estilo de vida"

Erika é atualmente diretora executiva da Fundação Ayoudas Panamá, que busca melhorar a qualidade de vida de crianças de baixa renda com doenças raras de origem genética.

O que te levou a se relacionar com doenças raras?

O início foi de mãos dadas com o voluntariado; respondendo a esse desejo de deixar minha marca de amor no mundo, e descobrir um propósito maior que me desafiaria e me encheria de grandes satisfações.

É assim que ajudar uma criança abandonada com hidrocefalia, os pedidos de ajuda não cessaram, entrando no mundo das doenças que afetam a primeira infância, estava me relacionando com conceitos novos e diferentes, aprendendo pouco a pouco que eram doenças raras e sentindo os desafios envolvidos em conviver com elas. **Foi assim que passamos de um grupo de voluntários para uma fundação** focada em contribuir para a melhoria da qualidade de vida de crianças com doenças raras de origem genética em condições de vulnerabilidade.

Você acha que é importante se unir para conseguir objetivos comuns?

Para unir é necessário avaliar o impacto do trabalho colaborativo, o escopo das ações realizadas e manter os acordos para potencializar o alcance dos objetivos que favorecem a todos igualmente. Junte-se a nós para apoiar os outros compartilhando histórias de sucesso, esforços bem-sucedidos e dados que agregam valor ao resto

A história que motiva Erika a realizar essas ações de apoio começou quando ela era pequena. Como ele nos diz, seus avós eram camponeses de El Cocal de Las Tablas; *"Eles tiveram oito filhos e a criança nasceu com deficiência. Como resultado desse evento, minha inclinação para ajudar as crianças surge"*, diz.



Quais são os maiores desafios que um paciente com uma doença rara tem?

Os maiores desafios que uma pessoa afetada por uma doença rara tem são:

- A falta de vontade política para garantir o direito à saúde e proteção social que garanta qualidade de vida e bem-estar integral das pessoas com doenças raras. Aumentando as condições de vulnerabilidade dos afetados.
- A falta de políticas públicas do Estado que garantam a atenção integral à saúde, permitam conhecer e tornar visível nas estatísticas aos atingidos e suas necessidades socioambientais para direcionar os recursos e procedimentos necessários para dar respostas aos mesmos;
- Pouca ou nenhuma experiência médica ou hospitalar com o tema.
 - a. A falta de recursos para testes especializados ou genéticos no país, e o alto custo para acessá-los.
 - b. A falta de tratamentos médicos para curar uma doença rara e o difícil acesso a alternativas biológicas que servem como paliativo e contribuem para melhorar a qualidade de vida dos atingidos.
 - c. Não há centros especializados e atendimento exclusivo para doenças raras.

Também são desafios muito importantes para pacientes com doenças raras e suas famílias: a) a escassez em pesquisa sobre as diferentes doenças raras que afetam as pessoas no Panamá; b) os desafios econômicos de conviver com uma doença rara, para a família com menores ou adultos. (desafios alimentares, transferências, exames médicos, exames de acompanhamento, recursos para ajustes habitacionais, apoio ao atendimento em casa e outros) e c) a falta de inclusão trabalhista e as dificuldades para que todos acessem a inclusão educacional.

Uma mensagem para as associações filiadas à ALIBER é lembrá-las de que é necessário trabalhar de forma colaborativa, ter um impacto maior nos esforços em favor das pessoas afetadas por doenças raras. Precisamos da participação e do comprometimento de cada um, lembre-se que individualmente somos uma gota. Juntos, somos um oceano (Ryunosuke Satoro)



Como resolver a desigualdade no tratamento desse tipo de doença?

Com campanhas de conscientização e visibilidade em massa sobre os desafios de conviver com uma doença rara, que eduque sobre as características, sinais gerais de doenças raras, dessa forma contribuem para um diagnóstico e tratamento oportunos que salva vidas.

Como o mundo está lidando com esses desafios?

Em relação aos desafios das doenças raras, o mundo está em disparidade de oportunidades de diagnóstico oportuno, tratamento e contenção dos impactos econômicos, sociais, psicológicos, trabalhistas, educacionais para as pessoas afetadas, o que aumenta as vulnerabilidades e coloca em risco a vida de quem vive em países onde há pouco progresso na construção de políticas públicas que garantem proteção social e saúde integral.

Erika, o que significou para você e sua organização ter realizado no Panamá o lançamento do Relatório do Estudo das Necessidades Sociosanitarias das Pessoas com Doenças Raras na América Latina – ENSERio LATAM?

Encerrar o mês de doenças raras com o evento ibero-americano Unidos pela Equidade no Panamá para compartilhar o Relatório do Estudo das Necessidades Sociosanitarias de Pessoas com Doenças Raras na América Latina – ENSERio LATAM **representou para a minha equipe e para mim um grande desafio**, que em pouco tempo e com muito cuidado levamos adiante, pela força interior que caracteriza cada membro de minha equipe e pela bela colaboração dos atribuídos a comissão.

Assumir esse desafio nos deixou com profundos aprendizados e satisfações, nos deu a oportunidade de conviver com os membros internacionais da ALIBER que impregnaram nossas vidas com sua qualidade e paixão.

Além disso, a maravilhosa oportunidade de reunir uma representação de nossas famílias, beneficiários e desfrutar juntos como uma grande família um evento que contribuiu para reforçar o trabalho de visibilidade de doenças raras e seus desafios na sociedade panamenha.





**Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras**

A **Aliança Ibero-Americana para Doenças Raras** é uma rede que representa mais de 600 organizações de pacientes com doenças raras, presentes em 17 países ibero-americanos, que coordena ações para fortalecer o movimento associativo, dar visibilidade às doenças raras e representar essa comunidade na Ibero-América perante organismos locais, regionais, nacionais e internacionais, criando espaços de colaboração conjunta e permanente para a partilha de conhecimento, experiências e boas práticas nas áreas social, sanitária, educativa e de trabalho.

www.aliber.org

www.aliber.org