

Com seminário e exposição fotográfica, Congresso debate melhoras no atendimento e formas de disseminar conhecimento para evitar que o diagnóstico não exista nem seja tardio. Política nacional em vigor há um mês é bem recebida, mas alguns trechos são alvo de críticas

# A doença é rara, mas o cuidado não pode ser

Marcio Maturana

O TÍTULO DESTA página ilustra bem o sentimento dos 13 milhões de brasileiros que têm uma das cerca de 7 mil doenças raras catalogadas pela medicina. São palavras que foram ditas pela fisioterapeuta Alessandra Dorça no dia 26, durante o seminário Juntos Cuidaremos Melhor, na Câmara dos Deputados, do qual participaram os senadores Ana Amélia (PP-RS), Eduardo Suplicy (PT-SP) e Rodrigo Rollemberg (PSB-DF). No Senado, a exposição fotográfica *Eu Luto pela Vida* apresentou retratos e depoimentos de mais de 30 pessoas com doenças raras, incluindo a atriz Cláudia Rodrigues. Todos reivindicam, principalmente, mais cuidado.

Como o diagnóstico é difícil, demorado e nem sempre chega a ser feito, o total de atingidos é estimado com base em uma média da Organização Mundial da Saúde: 65 a cada 100 mil indivíduos (1,3 a cada 2 mil). Boa parte dos médicos não sabe identificar as doenças raras e apenas 3% delas têm tratamento, restando a opção de tratar os sintomas. Há entre 6 mil e 8 mil tipos, sendo que 80% têm origem genética e apresentam sintomas parecidos com outras enfermidades menos graves, o que dificulta a identificação.



O ministro Garibaldi, os deputados Romário e Mara Gabrilli e representante do Ministério da Saúde, Fogolin, ouvem a senadora Ana Amélia falar sobre projetos de lei voltados para pessoas com doenças raras

— Além de algumas doenças serem descobertas, outras “so-mem”. Acontece que, quando a pesquisa se aprofunda, descobre que duas ou mais doenças são na verdade uma só — explicou a médica geneticista Dafne Horowitz, da Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), no Rio de Janeiro.

Quando há remédios, não são baratos, já que são produzidos para pouquíssimos pacientes. Custa mais de R\$ 16 mil, por

exemplo, o frasco suficiente para uma semana do medicamento Elapraxe, usado para retardar efeitos da mucopolissacaridose tipo 2. Boa parte das famílias recorre à Justiça. Segundo o Ministério da Saúde, 86% dos gastos da pasta em 2012 com remédios comprados por determinação judicial foram para pessoas com doenças raras.

A principal discussão no seminário, no entanto, foi a Política

Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, em vigor desde 12 de fevereiro, conforme a Portaria 199 do Ministério da Saúde. Devem ser investidos R\$ 130 milhões na organização de uma rede de atendimento gratuito para doenças raras, e o Sistema Único de Saúde (SUS) terá 20 procedimentos de diagnóstico, incluindo aconselhamento genético (orientação com investigação por questionários,

exames físicos e psicológicos e elaboração das hipóteses diagnósticas). Doentes, famílias e associações comemoram a portaria, mas fazem ressalvas. — A gente não tinha nada, agora tem essa portaria. É um avanço muito importante, mas apenas o primeiro passo. Precisa ser implementada e melhorada — afirmou Rogério Lima, diretor da Associação MariaVitoria (Amavi), entidade que apoiou o

deputado federal Romário (PSBR) na realização do seminário. Pai de Maria Vitória, que tem 8 anos de idade e em 2010 foi diagnosticada com neurofibromatose, Rogério fundou a Amavi um ano depois. Ele afirma que o principal objetivo é lidar com o cuidado e acredita que a falta de informação é pior que a falta de tratamento. Os remédios, diz ele, são apenas parte do cuidado, que deve ser o foco principal,



Exames laboratoriais de diagnóstico serão oferecidos pelo SUS, segundo novas normas

como acontece para os portadores da síndrome de Down.

A crítica mais forte à Portaria 199 refere-se à parte sobre aconselhamento genético, já que o texto define essa atividade como privativa do médico geneticista. No seminário, a deputada Mara Gabrilli (PSDB-SP) anunciou que naquele dia estava protocolando um projeto de decreto legislativo para sustar os efeitos dessa parte do documento. Ela adverte que existem apenas 160 médicos geneticistas no Brasil, enquanto seriam excluídos centenas de profissionais de saúde (biólogos, biomédicos etc) que muitas vezes já vinham fazendo aconselhamento genético há décadas. Mara, assim como boa parte dos pacientes e suas famílias, reivindica que a portaria amplie o quadro profissional.

O coordenador de Média e Alta Complexidade do Ministério da Saúde, José Eduardo Fogolin, representou o ministro Arthur Chioro no seminário e disse que haverá encontros com os gestores municipais e estaduais para explicar a nova política. O ministro da Previdência e senador licenciado Garibaldi Alves Filho (PMDB-RN) também participou do evento. Eles assistiram à coreografia de Karolina Cordeiro e do filho dela Pedro, 7 anos, com diagnóstico de Síndrome de Aicardi-Goutières. Tetraplégico, o menino não fala, mas abre sorrisos capazes de serem vistos por todos em um grande auditório quando a mãe dança com ele ao som de *Como é Grande o Meu Amor por Você*, como fez o seminário.

## Fotos contam histórias de vitória e superação

Eduardo Próspero, 23 anos, é uma das 36 pessoas que foram apresentadas na exposição fotográfica *Eu Luto pela Vida*, que ficou em cartaz no Senado de 17 a 28 de fevereiro. Devido à mucopolissacaridose (MPS), doença degenerativa causada por deficiência de enzimas, ele perdeu a visão, sofreu patologias em células, tecidos e órgãos e teve o crescimento prejudicado. Em 2012, formou-se em Direito pela FIG-Unimesp, em Guarulhos (SP).

— Escolhi o Direito para poder questionar nossa situação e ajudar outras pessoas nessas questões de doenças raras. Deficiência não é sinônimo de incapacidade — disse.

Para fazer a faculdade, Eduardo conta que teve o apoio de colegas de turma, professores e da mãe, Regina. Há 13 anos, ela fundou a Associação Paulista de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (AMPS), que organizou a exposição no Senado. Seu primeiro filho morreu aos 6 anos com MPS, e um médico alertou para o risco



Ao lado da foto do filho, Regina lembra a trajetória da associação que fundou

de uma nova gravidez. Mas ela já estava grávida de Eduardo. — Quando Eduardo tinha 2 anos, um médico confirmou que ele tinha MPS e disse que ele estava condenado à morte na primeira infância. Mas ele foi brigando e vivendo. Descobrimos um medicamento experimental nos Estados Unidos em 2003 e participamos da pesquisa. Já estava cego, surdo e com mobilidade reduzida.

Mas muita coisa reverteu. A atriz Cláudia Rodrigues, famosa pelo seriado *A Diarista*, da Rede Globo, também participou da exposição. Ela tem esclerose múltipla, diagnosticada desde 2000, e precisou interromper as gravações na TV, em 2009, porque teve um surto. — A Globo achou melhor parar. Por mim, eu continuava. Tomei a medicação e tudo está sob controle. Depois que tive

alta, fiz teatro e gravei para o *Zorra Total* — disse a atriz.

Foi também em 2000, com 18 anos, que Ana Paula Veríssimo Florezi teve sua primeira crise de esclerose sistêmica. Mas o diagnóstico só foi obtido sete anos depois. Nessa doença sem cura, o sistema imunológico ataca os tecidos do próprio organismo. A mãe, Ana Veríssimo, contou a história ao lado da foto da filha na exposição.

— Os médicos fizeram tratamento como se fosse lúpus e outras doenças. Enquanto isso, a esclerose sistêmica avançava. Muitas vezes a família acaba sabendo mais do que o profissional de saúde, que chega a dizer: “Eu ouvi vagamente sobre isso na faculdade”. Os exames são de alto custo e as medicações são extremamente caras. Minha filha não pode fazer esforço físico — explica.

Ana espera que eventos como o seminário e a exposição ajudem a divulgar as doenças raras para que o conhecimento mais amplo permita tratamento ou reabilitação a tempo.

## Projetos tentam melhorar a qualidade de vida

A portaria do Ministério da Saúde, obtida sob pressão de pacientes e famílias que conseguiram um grupo de trabalho para participar da elaboração do documento, acabou sendo publicada antes que virassem leis vários projetos que tramitam no Senado e na Câmara com a intenção de melhorar a qualidade de vida de quem sofre com doenças raras. Em alguns casos, as propostas coincidem

com a portaria. Em outros, complementam-na. Romário lamenta que a tramitação no Congresso não seja mais rápida.

— Eu mesmo tenho um projeto, o PL 4.411/2012, que elimina a burocracia de importação de mercadorias para pesquisa científica e tecnológica, o que contribuiria para o tratamento de doenças raras no Brasil. Dois projetos de senadores propõem justamente a criação



Cláudia Rodrigues recebe apoio de Suplicy, autor de três projetos sobre doenças raras

de uma política nacional para pessoas com doenças raras, que foi implementada pela portaria. Um deles — o PLS 711/2011, de Suplicy — está na Comissão de Assuntos Sociais (CAS). O outro, o PLS 530/2013, de Vital do Rêgo (PMDB-PB), tramita na Comissão de Assuntos Econômicos (CAE). — A Portaria 199 em grande parte atende ao que eu propus. Estamos vendo um avanço significativo — disse Suplicy.

Suplicy também é autor de duas propostas já aprovadas pelo Senado, que estão na Câmara: o PL 6.566/2013, que cria o Fundo Nacional de Pesquisa para Doenças Raras e Negligenciadas, e o PLS 159/2011, que institui o Dia Nacional das Doenças Raras no último dia de fevereiro.

Também já está na Câmara projeto (PL 3.086/2012) de Ana Amélia que acaba com a carência para o auxílio-doença e para a aposentadoria por invalidez de quem sofre com esclerose lateral amiotrófica e com hepatopatia grave. Proposta semelhante (PLS 319/2013), de Paulo Paim

(PT-RS), está sendo examinada na CAS e prevê isenção de carência para portadores de doenças incapacitantes como as reumáticas, neuromusculares e osteoarticulares crônicas. — Os portadores dessas doenças não podem esperar para receber — alegou a senadora.

### Saiba mais

**Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**  
<http://bit.ly/Portaria199>

**Livro grátis Doenças Raras de A a Z, na Apple Store**  
<http://bit.ly/AppleDoencasRaras>

**Associação Paulista de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras**  
[www.apmps.org.br](http://www.apmps.org.br)

**Associação MariaVitoria**  
[www.amavi.org](http://www.amavi.org)

**Vídeo com trecho da coreografia de Karolina Cordeiro e o filho Pedro, 7 anos, no seminário**  
<http://bit.ly/VideoCoreografia>

**Veja esta e outras edições de Especial Cidadania em [www.senado.leg.br/especialcidadania](http://www.senado.leg.br/especialcidadania)**

### Procedimentos no SUS

O Anexo 3 da Portaria 199 lista 20 procedimentos — sendo 15 exames de genética — para diagnóstico de doenças raras, relacionando a especialidade do profissional de saúde

- ▶ **Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras (anomalias congênitas ou de manifestação tardia):** consiste na avaliação clínica por médico especialista e investigação laboratorial referente ao eixo de doenças raras genéticas que cursam com anomalias congênitas ou de manifestações tardias.
- ▶ **Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras (deficiência intelectual):** consiste na avaliação clínica por médico especialista e investigação laboratorial referente ao eixo de doenças raras genéticas que cursam com deficiência intelectual.
- ▶ **Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras (erros inatos do metabolismo):** consiste na avaliação clínica por médico especialista e investigação laboratorial referente ao eixo de doenças raras genéticas que cursam com erros inatos do metabolismo.
- ▶ **Aconselhamento genético:** procedimento realizado por médico geneticista que inclui o estabelecimento do diagnóstico específico, a transmissão das informações relativas à etiologia, à evolução, ao prognóstico, ao risco de recorrência, às estratégias de tratamento e prevenção, além de recomendações para acompanhamento e elaboração de relatório final a ser entregue ao consultante.
- ▶ **Focalização isoeletrônica da transferrina:** consiste em teste, pelo método de isoeletrificação, para detecção de todos os subtipos de defeitos congênitos da glicosilação tipo 1. O agravo é decorrente da deficiência, ou ausência, de carboidratos, secundária à secreção de glicoproteínas, especialmente transferrina sérica, devido à atividade enzimática anormal da fosfomanutase. **Exame de genética.**
- ▶ **Análise de DNA pela técnica de Southern Blot:** consiste na extração de DNA, digestão com enzimas de restrição específicas, separação dos fragmentos em gel de agarose, transferência para membrana seguida de hibridação com uma ou mais sondas específicas, para detecção de uma determinada sequência e seu tamanho, ou determinação de sua ausência. **Exame de genética.**
- ▶ **Análise de DNA por MLPA:** consiste na extração de DNA, seguida da hibridação do DNA genômico a uma mistura de sondas específicas para cada uma de diversas regiões estudadas simultaneamente, com amplificação dos produtos de ligação pela técnica de reação em cadeia de polimerase, utilizando um par de primers universal. A visualização dessas amplificações pode ser feita por eletroforese capilar e a análise por programas específicos de genotipagem. A técnica permite detectar deleções e duplicações de genes. **Exame de genética.**
- ▶ **Identificação de mutação/rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível a metilação:** consiste na extração de DNA, seguida da amplificação da sequência de DNA de interesse por primers específicos, através da ação da enzima DNA polimerase, com visualização em gel após eletroforese (PCR clássico), ou diretamente pela dinâmica da reação de PCR (qPCR), podendo ser antecedida por tratamentos prévios que permitam verificação do estado de metilação (PCR sensível a metilação e qPCR sensível a metilação). **Exame de genética.**
- ▶ **O FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença:** técnica usada para verificar a presença ou ausência, o número de cópias e a localização cromossômica de uma sequência de DNA específica tanto nos cromossomos em metáfase quanto nas células em interfase. **Exame de genética.**
- ▶ **Identificação de alteração cromossômica submicroscópica por Array-CGH:** consiste na extração de DNA, seguida da hibridação genômica comparativa com milhares de sequências de DNA arranjadas em uma base (array) para detecção de variação no número de cópias de sequências de DNA (perdas ou ganhos de material cromossômico). **Exame de genética.**
- ▶ **Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon:** até 500 pares de bases: extração de DNA seguido do sequenciamento bidirecional pelo método de Sanger de uma sequência de até 500 pares de bases. O método identifica mutações pontuais, deleções e duplicações de bases. **Exame de genética.**
- ▶ **Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa:** detecção de glicosaminoglicanos na urina de pacientes suspeitos de mucopolissacaridoses, erro inato do metabolismo, qualitativamente através de cromatografia de camada delgada, eletroforese ou quantitativamente, através de espectrofotometria. **Exame de genética.**
- ▶ **Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada):** separação de oligossacarídeos e sialossacarídeos em cromatografia de camada delgada, com identificação de suas bandas para diagnóstico de erros inatos do metabolismo que acumulam esses metabólitos. **Exame de genética.**
- ▶ **Dosagem quantitativa de carnitina, perfil de acilcarnitinas:** identificação e quantificação, através da espectrometria de massa, de carnitina e acilcarnitinas em sangue para auxílio diagnóstico em acidemias orgânicas, defeitos de beta-oxidação de ácidos graxos e doenças do metabolismo energético. **Exame de genética.**
- ▶ **Dosagem quantitativa de aminoácidos:** consiste na identificação e quantificação dos aminoácidos em sangue ou urina, através de cromatografia gasosa, cromatografia líquida de alta performance (HPLC) ou espectrometria de massa para diagnóstico de aminoacidopatias. **Exame de genética.**
- ▶ **Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos:** consiste na identificação e quantificação de ácidos orgânicos, por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa, para auxílio diagnóstico em acidemias orgânicas. **Exame de genética.**
- ▶ **Ensaios enzimáticos no plasma e leucócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo:** consiste de análise bioquímica realizada em coleta em sangue total para medida da atividade enzimática em plasma, leucócitos ou tecido (fibroblasto, tecido hepático, medula óssea etc.) A ser cultivado em meios específicos para o seu crescimento. As técnicas utilizadas são geralmente bioquímicas, fluorimétricas, espectrofotométricas, colorimétricas e outras técnicas usualmente utilizadas em análises bioquímicas usuais. **Exame de genética.**
- ▶ **Ensaios enzimáticos em eritrócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo:** consiste de análise bioquímica realizada em coleta em sangue total, separando-se os eritrócitos. A técnica utilizada é, geralmente, fluorimétrica, podendo ainda ser espectrofotométrica ou colorimétrica. Auxilia no diagnóstico de galactosemia, podendo-se dosar tanto a galactose-1-fosfato, quanto a galactose total, além de fazer o ensaio bioquímico para análise da atividade enzimática da galactose-1-fosfato uridil transferase. **Exame de genética.**
- ▶ **Ensaios enzimáticos em tecido cultivado para diagnóstico de erros inatos do metabolismo:** análise bioquímica em tecido cultivado, preferencialmente fibroblasto, coletado através de uma biópsia de pele e cultivado em meios específicos para o seu crescimento. As técnicas utilizadas são geralmente fluorimétricas, espectrofotométricas ou outras técnicas usualmente utilizadas em análises bioquímicas usuais. É útil para o diagnóstico de doenças lisossômicas. **Exame de genética.**
- ▶ **Identificação de glicídios urinários por cromatografia:** consiste na análise de glicídios urinários por cromatografia (camada delgada).