

# **Análise das Doenças Raras no Brasil**

---

**Dra Manuella Galvão de Oliveira**  
**Médica Geneticista**

# Introdução

Faremos uma análise abrangente das doenças raras no Brasil, abordando sua prevalência, impacto social e desafios no diagnóstico e tratamento. Vamos explorar as necessidades não atendidas e as oportunidades de melhoria na área da saúde.



# Doenças Raras

Crônicas

Doenças que poucos conhecem

Progressivas

Doenças incuráveis

Debilitantes

Acesso ao tratamento um desafio.

Doenças graves

Doenças de difícil diagnóstico

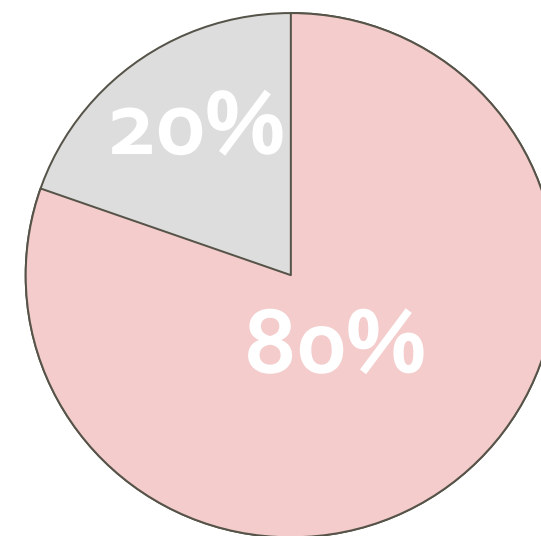
Doenças de livro

Diagnóstico está certo?

Vi na internet

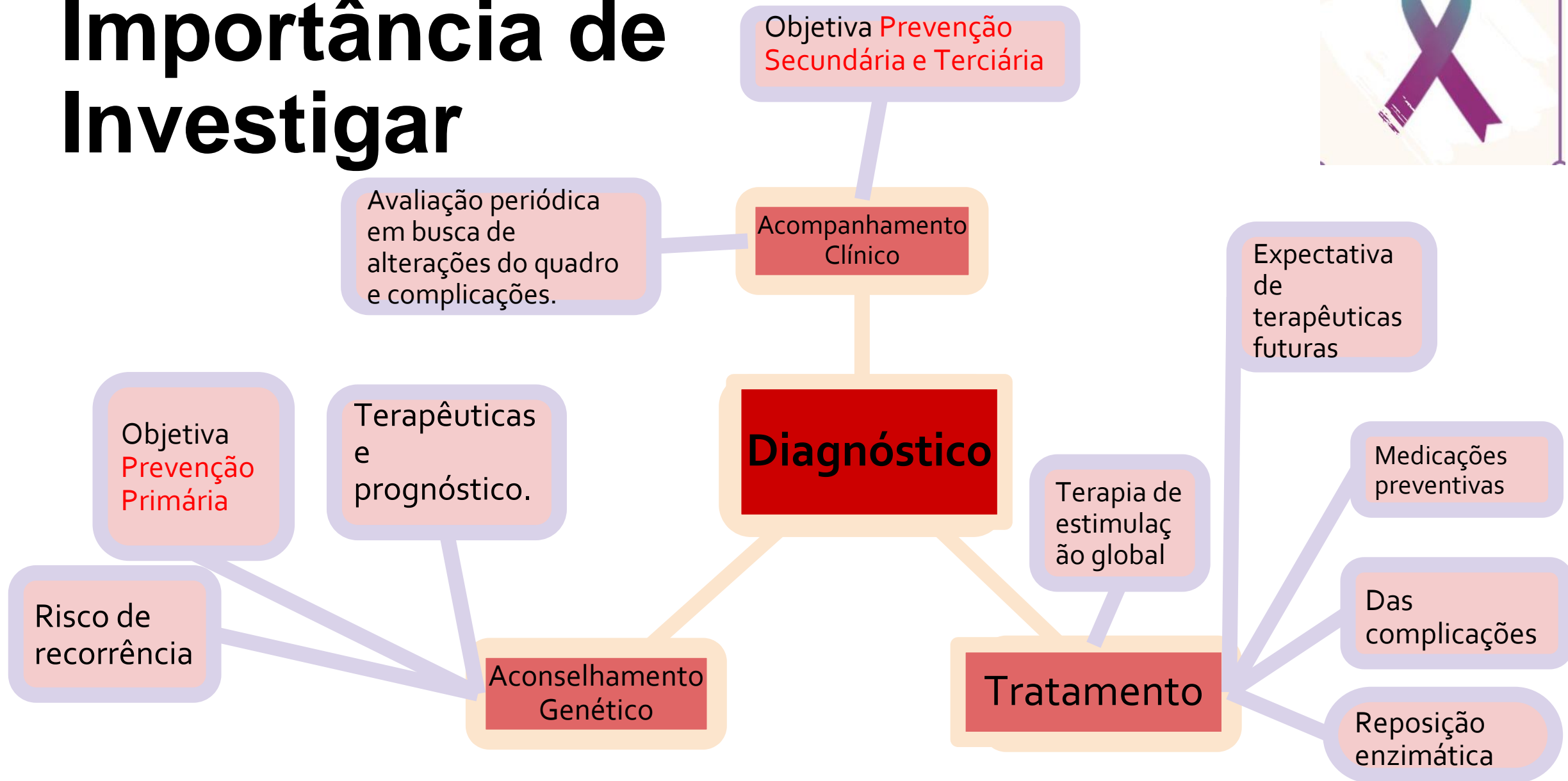
# Doenças Raras

- Definição (OMS):
  - Afeta 65 a cada 100 mil indivíduos
  - 1,3 para cada 2000 pessoas
- Aproximadamente 6000 - 8000 mil doenças raras
- 75% se apresentam na infância
  - 30% levam a óbito com menos de 5 anos de idade
- Incidência no mundo: 350 milhões de pessoas
- Incidência no Brasil: 13 milhões de pessoas com doenças raras

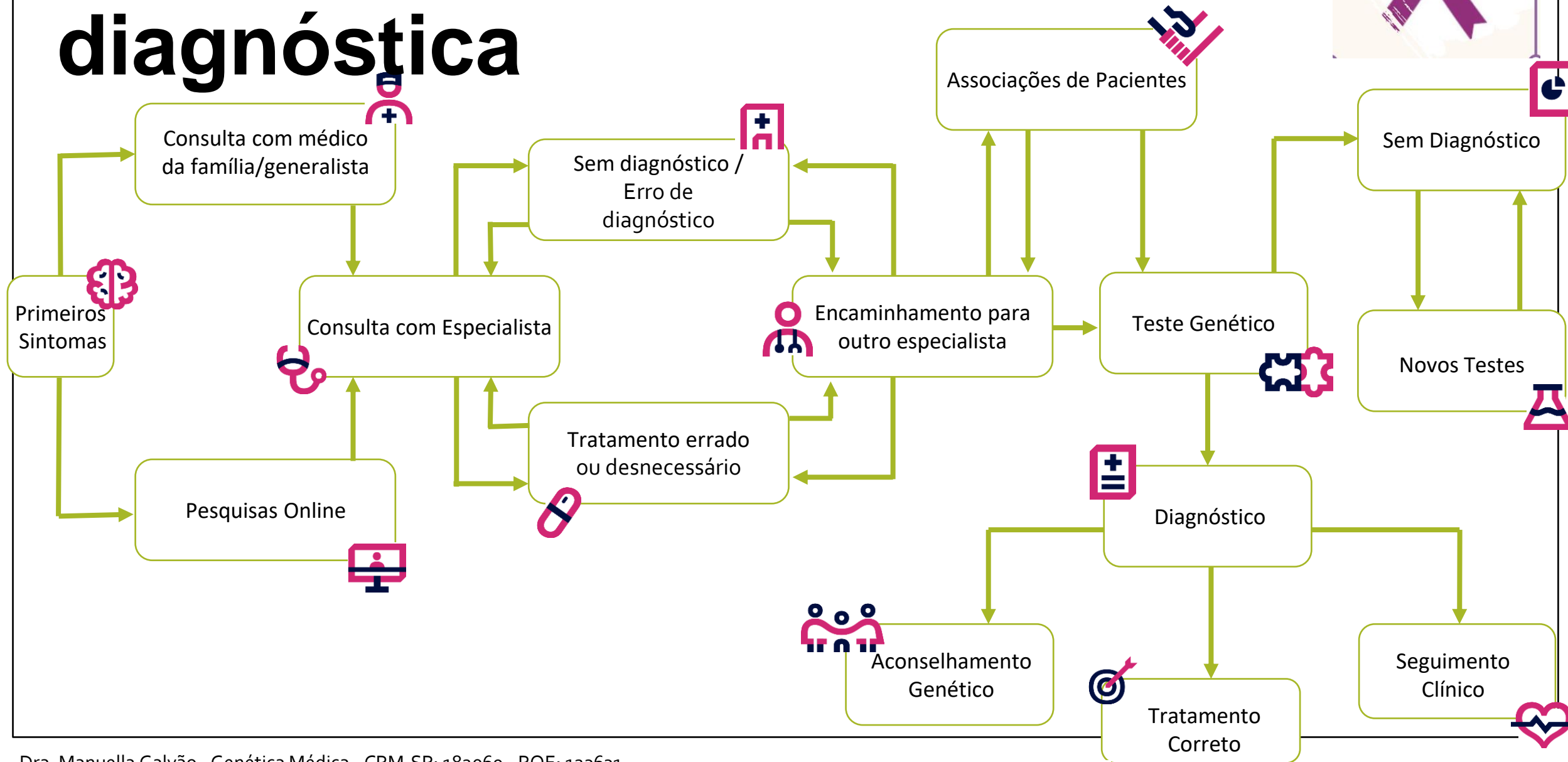


- outras causas
- causas genéticas

# Importância de Investigar



# A odisséia diagnóstica



# A odisséia diagnóstica



- Um paciente com Doença Rara demora 4 a 8 anos para um diagnóstico
- Muitos passam com ao menos 8 médicos especialistas diferentes
- Frequentemente recebem 3 a 6 diagnósticos antes do correto
- 75% dos casos ocorrem em crianças e jovens.
- Em 3% dos casos há tratamento cirúrgico ou medicamentos regulares que atenuam os sintomas.
- Atrasos no diagnóstico podem levar a complicações adicionais.

# Desafios no tratamento

- Disponibilidade limitada de medicamentos específicos,
- Falta de protocolos de tratamento padronizados
- Necessidade de cuidados multidisciplinares.
- Pesquisa e desenvolvimento de terapias inovadoras são essenciais.





# Necessidades não Atendidas

Incluem:

- Acesso aos profissionais devidamente capacitados
- Acesso a exames para diagnósticos e de seguimento
- Acesso equitativo a cuidados de saúde e terapias necessárias
- Apoio psicossocial
- Informações precisas
- Oportunidades de participação em ensaios clínicos.



# Impacto Social

- Aproximadamente 70-90% das doenças raras começam na infância.
- Os pais, especialmente as mães, assumem o papel de cuidados primários com impacto na saúde financeira e emocional de toda a família.
- O acesso limitado a diagnóstico, tratamento e suporte adequados aumenta o ônus emocional, financeiro e social.



# Impacto Econômico

- Além do impacto social, as doenças raras também têm um impacto econômico significativo, devido aos custos diretos e indiretos associados ao diagnóstico e aos tratamentos e cuidados de longo prazo.
- O reconhecimento desse impacto é fundamental para a formulação de políticas eficazes.



# Avanços

- Atualmente, existem 36 Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT), que orientam médicos, enfermeiros, técnicos de enfermagem e demais profissionais de saúde sobre diagnóstico, tratamento e reabilitação dos pacientes, bem como a assistência farmacêutica no Sistema Único de Saúde (SUS).
- Desde 2014, o Brasil adota a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras - Lei que regulamenta a rede de atendimento para prevenção, diagnóstico, tratamento e reabilitação.



# Alguns tratamentos liberados pela ANVISA

- Doença de Gaucher: Terapia de reposição enzimática (TRE), com imiglucerase (Cerezyme), velaglucerase alfa (VPRIV) e taliglucerase alfa (Elelyso).
- Doença de Fabry: TRE com betagalsidase (Fabrazyme), Alfagalsidase (Replagal) E Migalastate (Galafold),
- Mucopolissacaridoses (MPS): TRE, com idursulfase (Elaprase) para MPS II (Síndrome de Hunter); Galsulfase (Naglazyme) para MPS VI; Alfaelosulfase (Vimizim) para MPS IVA; Alfavestronidase (Mepisevii) para MPS VII;
- Doença de Pompe: TRE com Alfaglicosidase (Myozyme)
- Fibrose Cística: Moduladores do CFTR, como ivacaftor (Kalydeco), lumacaftor/ivacaftor (Orkambi), tezacaftor/ivacaftor (Symdeko) e elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor (Trikafta).
- <https://www.gov.br/anvisa/pt-br/setorregulado/regularizacao/medicamentos/doencas-raras/medicamentos-registrados-para-doencas-raras>

# Centros de Referência para Doenças Raras

Estado	Número de CR
RS	1
SC	1
PR	1
SP	3
RJ	1
MG	1
ES	1
GO	1
DF	2
BA	2
PE	1
CE	2



# Desafios Futuros

- Formação de profissionais capacitados
- Credenciamentos de novos centros de referência
- Ampliação dos programas diagnósticos
- Garantia de acesso equitativo
- Criação e análise de protocolos clínicos de diagnóstico e tratamento
  - Aprovação de novos medicamentos na ANVISA para medicações de alto custo em doenças raras
  - As inovações trazidas pelas terapias gênicas devem ser acompanhadas por profissionais e pela ANVISA afim de garantir aos pacientes brasileiros acesso a tratamento de ponta
- Promoção da inclusão das pessoas afetadas.
- Colaboração entre entidades públicas, organizações não governamentais, associações de pais e entidades privadas



# A Doença pode ser rara, mas...



- Saber que elas existem deve ser comum.
- O acesso à informação deve ser comum.
- Reconhecer as limitações pessoais e saber encaminhar deve ser comum.
- O acesso às medidas terapêuticas deve ser comum.
- Conversar sobre novas tecnologias e tratamentos deve ser comum.
- Os cuidados, a atenção, e a solidariedade da sociedade com as pessoas com doenças raras deve ser comum.



# Obrigada!

Em caso de dúvidas:

manuella.genetica@gmail.com

[www.linkedin.com/in/manuella-  
genetica](http://www.linkedin.com/in/manuella-genetica)