

DOENÇAS RARAS

As Doenças Raras são definidas de acordo com critérios epidemiológicos: nos Estados Unidos se considera uma doença rara aquela condição que afeta menos de 200.000 pessoas; na União Europeia quando afeta menos de 1 em 2.000 pessoas e a Organização Mundial da Saúde (OMS) considera a prevalência de 65:100.000 (1,3:2.000) habitantes.

Do ponto de vista clínico existe ampla variabilidade nos sinais e sintomas, na idade e gravidade das manifestações. Sinais e sintomas inespecíficos geralmente estão presentes, dificultando o diagnóstico. Estas doenças, caracterizam-se por um terem um curso lento e progressivo e frequentemente resultam em incapacidade física e intelectual.

Aproximadamente 10% das Doenças Raras possuem terapias específicas, mas todas necessitam de equipe interdisciplinar atenta para dar suporte aos pacientes e suas famílias.

Para aprimorar, realizar o custeio e estabelecer um fluxograma de atendimento dos pacientes pelo SUS foi criada a Política Nacional de Atenção Integral a Pessoa com Doença Rara (Portaria GM/MS no. 199 de 30/01/2014). Esta permitiu o credenciamento de Serviços de Atenção Especializada e de Serviços de Referência em Doenças Raras. Até 2020, 17 Serviços de Referência em Doenças Raras foram habilitados. Pela Política Nacional de Atenção Integral a Pessoa com Doença Rara (PNAIPDR) as doenças estão divididas em:

- 1** Doenças Raras de origem genética: anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual e erros inatos do metabolismo;
- 2** Doenças Raras de origem não genética: infecciosas, inflamatória, auto-imunes e outras doenças raras.

Cerca de 80% das Doenças Raras possuem etiologia genética e estabelecer o diagnóstico correto também significa identificar se a doença foi herdada de um dos genitores. Acredita-se que existam 7.000 doenças consideradas raras, afetando 8% da população mundial e no Brasil 13 a 15 milhões de pessoas podem ser portadores de uma Doença Rara.

No atual Programa de Triagem Neonatal do SUS são consideradas doenças raras o Hipotireoidismo Congênito, Anemia Falciforme, Fenilcetonúria, Fibrose Cística, Deficiência de Biotinidase e Hiperplasia Adrenal Congênita. A importância da triagem neonatal está na realização do diagnóstico precoce.

Realizar o diagnóstico precoce de um paciente com Doença Rara, significa permitir a possibilidade de alterar a história natural da doença e a realização do Aconselhamento Genético, o qual possui importância em verificar se existem outros membros familiares afetados, ainda não diagnosticados, bem como determinar a probabilidade de futuras gestações serem afetadas.

REFERÊNCIAS:

<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z-l/d/doencas-raras>

<https://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2014/junho/04/DIRETRIZES>

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/pages/31/faqs-about-rare-diseases>