

# Brasil tem 13 milhões de pessoas com doenças raras, diz pesquisa

Há estimados 13 milhões de pessoas com **doenças raras** no Brasil, número superior à população da cidade de São Paulo, informa uma pesquisa divulgada pela Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa ([Interfarma](#)). O estudo diz ainda que, diante da falta de uma política nacional para lidar com esse tipo de doença - cujo conceito, ainda que não seja unânime, é de doenças que atinjam uma parcela pequena da população -, as pessoas afetadas muitas vezes têm dificuldades em obter o **tratamento** adequado ou precisam recorrer à Justiça para ter acesso a medicamentos.

Entre as doenças raras estão males como a **esclerose lateral amiotrófica** (doença degenerativa dos neurônios motores), o hipotireoidismo congênito, a Doença de *Pompe* (mal genético que causa hipertrofia cardíaca na infância), a fibrose cística do pâncreas ou do pulmão e até mesmo a doença celíaca (intolerância ao glúten).

Estima-se que haja **7 mil doenças raras diagnosticadas**, sendo 80% delas de origem genética. Outras se desenvolvem como infecções bacterianas e virais, alergias, ou têm causas degenerativas. A maioria (75%) se manifesta ainda na infância dos pacientes.

"Se individualmente atingem um número restrito de pessoas, em conjunto afetam uma parcela considerável da população mundial - entre 6% e 8%, ou 420 milhões a 560 milhões de pessoas", diz o levantamento.

"O desafio é considerável, levando-se em conta que 95% das doenças raras não possuem tratamento e dependem de uma rede de cuidados paliativos que garantam ou melhorem a qualidade de vida dos pacientes."

## BARREIRAS

No Brasil, pacientes com doenças raras enfrentam diversas barreiras para conseguir tratamento especializado e medicamentos, afirma a Interfarma. Como não existe uma política integrada de tratamento desses males, o atendimento ocorre de forma fragmentada, na opinião da associação.

Dados do Ministério da Saúde ([MS](#)) citados pelo estudo apontam que há 26 protocolos clínicos para doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS); esses protocolos são a porta de entrada para a assistência para doenças raras na saúde pública.

O Ministério contabiliza 45 medicamentos, tratamentos cirúrgicos e clínicos para doenças raras, 70 mil consultas realizadas e mais de 560 procedimentos laboratoriais para tratamento e diagnóstico, a custos de mais de R\$ 4 milhões por ano.

Mas, segundo a Interfarma, além de algumas doenças não estarem inseridas em nenhum protocolo,

## PESQUISA

Postado em 12/03/2013

---

apenas um dos 18 protocolos (o da doença de *Gaucher*, mal em que restos de células envelhecidas se acumulam sobre órgãos como fígado, baço e medula óssea), prevê o uso de "drogas órfãs", que são medicamentos específicos para doenças raras ou negligenciadas.

Com isso, muitos pacientes do SUS acabam tendo acesso apenas a medicamentos paliativos, "que amenizam os sintomas das doenças, mas não interferem em sua evolução".

O estudo contabiliza 14 doenças raras que têm medicamentos órfãos já registrados na Agência Nacional de Vigilância Sanitária ([Anvisa](#)) e comercializados no país, mas não disponíveis no SUS. Muitos pacientes recorrem então à Justiça, numa espécie de 'corrida de obstáculos' para obter o tratamento adequado.

Segundo o estudo, "o fato de o Brasil não possuir uma política oficial específica para doenças raras não significa, porém, que os pacientes não recebam cuidados e tratamento. Os medicamentos acabam chegando até eles, na maioria por via judicial. E o SUS, de uma maneira ou de outra, atende essas pessoas - porém, de forma fragmentada, sem planejamento, com grande desperdício de recursos públicos e prejuízo para os pacientes".

Outro problema é o déficit de **geneticistas** para desenvolver pesquisas a respeito e o fato de a maior parte dos centros de estudo de doenças raras se concentrarem apenas nas áreas mais ricas do Brasil. Nos cálculos do estudo, faltam ao país 1,8 mil geneticistas.

"Faltam pesquisas e informações sobre essas doenças; os profissionais da área carecem de treinamento e capacitação - o que compromete ou retarda o diagnóstico - e, muitas vezes, o próprio sistema de saúde não oferece meios para que seja realizado a tempo".

**Fonte: BBC**