



Coordenação de Armindo Rodrigues

Autor:

Patrícia Aranha
Manuela Lima

Doenças raras: conhecer para ajudar

Em Portugal, como em toda a União Europeia, uma doença é considerada "rara" quando afeta menos do que 1 em cada 2000 pessoas. O grupo das doenças raras inclui desde doenças "menos raras" como o lúpus eritematoso sistémico (uma doença autoimune), que tem uma prevalência de 1-5/10000, a doenças extremamente raras, tais como o gigantismo, que tem uma prevalência inferior a 1/1000000. Estimava-se a existência de 7000 a 8000 doenças raras em todo o mundo, sabendo-se atualmente que este número já ultrapassou os 10800. Este aumento do número de doenças raras fica dependente de mais de 80% destas doenças terem uma base genética: com o crescente conhecimento acerca do genoma humano certas alterações que anteriormente eram enquadradas em síndromes, como por exemplo os distúrbios do espectro do autis-

mo, conseguem-se atualmente isolar e classificar como doenças individuais. O mote "só diagnosticamos aquilo que conhecemos" constitui em Medicina uma verdade universal. Identificar as doenças raras é o primeiro passo para identificar os doentes, perceber quantos são e onde estão. Como diz Chris Austin, antigo diretor do "National Center for Advancing Translational Sciences": "A não ser que contemos as pessoas com doenças raras, os doentes das doenças raras não contam". Apesar de individualmente raras estima-se existir mais de 300 milhões de pessoas em todo o mundo com este tipo de doenças. A Comissão Europeia refere que na Europa existem entre 27 e 36 milhões de pessoas com doenças raras, sendo o número previsto em Portugal de cerca de 800000 pessoas.

A realidade das doenças raras é alheia à maior parte das pessoas. O "Dia Internacional das doenças raras", tem por objetivo a consciencialização da sociedade para a problemática deste grupo de doenças. A verdade, porém, é que no mundo existem mais pessoas com doenças raras do que pessoas com cancro ou SIDA juntas. Assim, seria expectável que, ainda que não fôssemos portadores de nenhuma doença rara conhecêssemos alguém que o é...na realidade, o problema é que mais de metade destes doentes continuam sem diagnóstico.

E se os números do diagnóstico são preocupantes o que dizer dos que se referem ao tratamento? As limitações no conhecimento científico sobre os mecanismos na base de muitas doenças raras constituem um severo obstáculo ao desenvolvimento de terapias, sendo que apenas 5% das doenças raras têm algum tipo de tratamento conhecido. Esses tratamentos utilizam, na sua maioria, fármacos que não são curativos, mas que de algum modo modificam a evolução da doença, prolongando a expectativa média de vida destas pessoas. "Medicamentos órfãos", segundo a definição da Orphanet, são aqueles que são dirigidos para o tratamento de doenças que são tão raras que os promotores (habitualmente as empresas farmacêuticas) estão relutantes em desenvolvê-los sob condições normais de comercialização, já que envolvem pouco lucro. Se pensarmos que são aprovados aproximadamente 50 tratamentos novos todos os anos, isso significa que se mantivéssemos este ritmo ainda estaríamos a 100 anos de identificar um tratamento para cada uma destas doenças. Sabemos,



Coordenação de Armindo Rodrigues



Alunos do 2º e 3º ano de Medicina participam, na Universidade dos Açores, em projetos de investigação acerca de doenças raras.

no entanto, que os progressos científicos se têm acelerado nos últimos anos, trazendo a expectativa de que ofertas terapêuticas sejam disponibilizadas a um ritmo mais acelerado, para benefício de doentes e famílias. É nestes dois pilares – o diagnóstico e o tratamento – que as universidades/centros de investigação têm vindo a desempenhar um papel fundamental e que se advinha ainda mais promissor nos próximos anos, dado não só terem o conhecimento científico como também uma ligação aos doentes, através do seu vínculo a hospitais universitários ou através da organização de equipas de investigação multidisciplinares, das quais fazem parte profissionais de saúde. A ligação entre as universidades e as instituições prestadoras de cuidados de saúde, bem como com

as associações de doentes e empresas na área da saúde é fundamental, permitindo o desenvolvimento de novas técnicas diagnósticas e potenciando descobertas que levam a novos tratamentos. Nesse sentido, é importante relembrar a importância do financiamento da investigação nesta área como demonstração de um compromisso de não abandono destes doentes. Às universidades ligadas a cursos de medicina, em particular, recai ainda uma tarefa não menos desafiante: a de encontrar uma estratégia para que estas patologias não passem despercebidas no vasto currículo de formação médica. A oferta de Seminários acerca deste tema ou a participação por parte dos alunos em projetos de investigação relacionados com doenças raras são duas das possíveis estratégias.



Núcleo de Doenças Raras da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna coloca os Açores no mapa das doenças raras em Portugal

Decorreu nos dias 25 e 26 de fevereiro do corrente ano, em Ponta Delgada, o 2nd Symposium RARO, uma reunião organizada pelo Núcleo de Estudos de Doenças Raras da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna, em que se abordam os avanços diagnósticos e terapêuticos mais

relevantes do último ano na área das doenças raras. O simpósio reuniu vários médicos e académicos da área das doenças raras assim como representantes da indústria farmacêutica e das associações de doentes, e contou com a presença de mais de uma centena de participantes.