



# POR QUE DEVEMOS FALAR SOBRE DOENÇAS RARAS?



**Patrícia Fernanda Schuck\***

*Professora adjunta da UFRJ. Doutora e mestre em Ciências Biológicas (Bioquímica) pela Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)*

A palavra raro significa incomum, pouco frequente. Usamos como adjetivo para coisas preciosas, altamente valorizadas: pedras, amizades, pessoas. Mas, quando se trata de doenças raras, o desconhecimento parece não ser raro. Acredita-se que, no Brasil, 1 a cada 3 pessoas não sabe o que são doenças raras.

A definição do termo “doenças raras” não é igual em todos os países. A Organização Mundial de Saúde (OMS) define como raras as doenças que afetam 65 a cada 100 mil (aproximadamente 1 a cada 1500) indivíduos, e é essa definição que o Brasil utiliza. As doenças raras apresentam uma ampla diversidade de sinais e sintomas, variando entre as diferentes doenças e podem acometer indivíduos de diferentes faixas etárias, embora 75% dessas doenças afetem primordialmente crianças.

Até o momento, não há um número exato de doenças raras descritas, mas estima-se que existam entre 6 mil e 8 mil doenças. De acordo com a OMS, destas, 80% apresentam causas genéticas (não necessariamente hereditárias), enquanto os 20% restantes são decorrentes de fatores imunológicos, ambientais e infecciosos.

Estima-se que 300 milhões de pessoas no mundo sejam afetadas por doenças raras. No Brasil, de acordo com o Sistema Único de Saúde, existem aproximadamente 13 milhões de pessoas com doenças raras. Independentemente da idade, 3-10% de todas as hospitalizações se devem a doenças raras. A maioria destes pacientes apresenta diagnóstico tardio e precisa consultar em média 8 médicos para chegar ao diagnóstico correto. Essa odisséia diagnóstica pode levar entre 4 e 10 anos até o diagnóstico definitivo, devido à sobreposição de sinais e sintomas com outras doenças, e esse tempo é maior para indivíduos do sexo feminino. Muitos sequer conseguem chegar a um diagnóstico ainda em vida: 30% das crianças com doenças raras morrem antes dos 5 anos de idade.



*No Brasil, existem aproximadamente 13 milhões de pessoas com doenças raras. A odisséia diagnóstica pode levar entre 4 e 10 anos até o diagnóstico definitivo.*



\*Endereço para correspondência: patricia.schuck@bioqmed.ufrj.br

Outro aspecto relevante é que, para 95% das doenças raras, não há tratamento, apenas recursos paliativos para melhorar a qualidade de vida dos indivíduos acometidos. Além disso, os custos com tratamentos médicos de pessoas com doenças raras são de 3 a 5 vezes maiores do que os de pessoas com doenças consideradas não raras. Completando esse cenário caótico, só no Brasil, 78% dos pais abandonam as mães de crianças com doenças raras antes de os filhos completarem 5 anos de vida.

E por que tudo isso ocorre? Um estudo de 2019 mostrou que 40% das pessoas com doenças raras entrevistadas consideram a falta de conhecimento médico um dos principais desafios enfrentados. Mas as dificuldades não param por aí: preconceitos, falta de acessibilidade, isolamento, transtornos psicológicos, prejuízos familiares...

Há quem pense: mas por que falar sobre doenças raras vai resolver o problema? A resposta é simples: a conscientização sobre essas doenças pode impulsionar pesquisas científicas para desenvolver tratamentos, diminuir o tempo de diagnóstico, diminuir o impacto sobre a saúde psicológica dos pacientes e familiares, dirimir preconceitos, aumentar a acessibilidade, melhorar a qualidade de vida das pessoas que convivem com doenças raras... Enfim, pode salvar vidas!

Se essas razões ainda forem consideradas insuficientes (e, sinceramente, não o são), ampliar o conhecimento de profissionais da área da saúde (e da população em geral) pode mitigar o ônus financeiro das famílias e do Estado, possivelmente diminuindo gastos com exames e tratamentos inadequados e hospitalizações. Talvez até descubramos que as doenças raras não são tão raras assim, já que a falta de diagnóstico correto pode mascarar a real frequência dessas doenças.

E, respondendo à pergunta do título: falar sobre doenças raras pode impactar, direta ou indiretamente, a vida de todos. E disseminar conhecimento não tem custo! Por isso eu faço um convite: vamos falar mais e aprender sobre doenças raras?

## DECLARAÇÃO DE CONFLITO DE INTERESSES

*A autora deste artigo declara não possuir conflitos de interesse de ordem pessoal, financeira, comercial, política ou acadêmica, relacionados a produção e elaboração dos conteúdos e pesquisas de sua autoria, aqui apresentados.*

## FINANCIAMENTO

Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq)

Fundação Carlos Chagas Filho de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio de Janeiro (FAPERJ)



*Artigo revisado e aceito  
em 20 de setembro de  
2024.*