DIÁRIO DO GRANDE ABC

Publicado em 29/02/2024 - 08:12

FMABC trata na região 830 pacientes com doenças raras

FMABC trata na região 830 pacientes com doenças raras

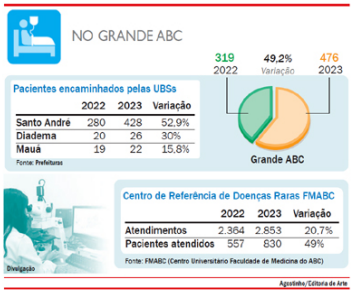
Centro de referência em Santo André é um dos quatro no Estado; último dia de fevereiro celebra campanha mundial de conscientização

THAINÁ LANA
thainalana@dgabc.com.br

Na região, 830 pacientes com doenças raras realizaram tratamento na FMABC (Centro Universitário Faculdade de Medicina do ABC) em 2023. O centro de referência em Santo André é um dos quatro disponíveis no Estado e registrou no ano passado, 2.853 atendimentos. O número de pessoas atendidas na unidade aumentou 49% em um ano, em 2022 foram realizados 557 acompanhamentos.

Hoje é o Dia Mundial das Doenças Raras. Desde 2008 a data é lembrada anualmente no último dia de fevereiro e incentiva o diagnóstico precoce, conscientizando a população a respeito dessas doenças, que atingem 13 milhões de brasileiros, segundo o Ministério da Saúde, e 300 milhões de pessoas no mundo.

A OMS (Organização Mundial da Saúde), informa que doenças raras são as que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos. O número exato de doenças raras não é conhecido, mas estima-se que que existam de 6.000 a 8.000 tipos diferentes de enfermidades no mundo.



Na maioria dos casos, são patologias crônicas, muitas de origem genética, com ampla variedade de sintomas, que podem afetar a qualidade de vida e levar à redução da expectativa de vida.

O Centro de Referência de Doenças Raras foi inaugurado em 2017 e oferece atendimento multidisciplinar uma vez por semana, às quartas-feiras - em média, são atendidos de cinco a sete pacientes semanalmente. Os encaminhamentos são feitos via SUS (Sistema Único de Saúde), por meio das UBSs (Unidades Básicas de Saúde) dos sete municípios da região.

Os equipamentos de saúde de Santo André, Diadema e Mauá encaminharam ao centro de referência 476 pacientes com suspeitas ou diagnósticos de doenças raras. O número de pessoas direcionadas ao tratamento no ano passado foi 49,2% superior ao de 2022, com 319 indivíduos.

As consultas na unidade especializada da FMABC estão divididas em diversas especialidades médicas, entre elas aconselhamento genético, reumatologia pediátrica, fibrose cística, erros inatos do metabolismo, doenças neuromusculares, entre outras.

O serviço também realiza pesquisas clínicas que buscam mapear e encontrar tratamentos para garantir melhor qualidade de vida aos pacientes, além de fazer parte do projeto Genomas Raros, criado pelo Ministério da Saúde para sequenciar o genoma de milhares de pacientes com doenças raras e história compatível com síndrome de risco hereditário de câncer, encurtando assim o tempo necessário para um diagnóstico preciso. O ambulatório da FMABC já contribuiu com amostras sanguíneas de mais de 500 pacientes para o projeto.

IDENTIFICAÇÃO DA DOENÇA

Para a médica e coordenadora do Serviço de Doenças Raras do Centro Universitário FMABC, Anete Sevciovic Grumach, é fundamental que projetos que estimulem o diagnóstico precoce sejam incentivados com campanhas pela triagem neonatal, o famoso teste do pezinho. Pela lei 14.154, de 2021, mais de 50 doenças poderão ser identificadas no teste oferecido pelo SUS.

"Os pacientes que têm as doenças diagnosticadas tardiamente sofrem muito. Detectar nos primeiros estágios permite que o tratamento seja mais eficaz. Quanto mais cedo, melhor o prognóstico", afirma. Ela lembra ainda que muitas vezes os sintomas da doença podem passar despercebidos ou serem confundidos, caso não sejam feitos os exames corretos. "Doenças raras não significam, necessariamente, sintomas raros. É possível ter uma doença rara que passe despercebida ou que seja conduzida como uma enfermidade "comum" caso não seja feito diagnóstico correto e a tempo", finaliza a médica.

Thainá Lana

ATENDIMENTO. Ariane Marinho Machado, 15 anos, realiza acompanhamento médico há cinco anos no centro. Serviço foi responsável por diagnosticar jovem

'Ter o diagnóstico foi um alívio para a família'

Desde 2019, Ariane Marinho Machado, 15 anos, está em acompanhamento neurológico e nutricional no Centro de Referência de Doenças Raras da FMABC (Centro Universitário Faculdade de Medicina do ABC). Após 13 anos de busca, a jovem recebeu o diagnóstico de miopatia congênita, distúrbio hereditário raro que causa redução no tônus muscular e fraqueza.

"Ter o diagnóstico foi um alívio para a família. O processo foi muito cansativo, passamos por diversos médicos e fizemos vários exames por muitos anos, e mesmo com as desconfianças, ninguém encontrava o que ela tinha. Enquanto ela fazia o acompanhamento, os médicos iam estudando o caso dela, até que, há dois anos, confirmaram o tipo da doença por meio de diagnóstico genético", conta Silmara Rocha Machado, 37, mãe de Ariane.

O acompanhamento médico foi crucial para que a doença rara não progredisse na jovem. Aos dois anos, a mãe percebeu que a criança não conseguia engatinhar e, quando tentava andar, não ficava em pé por muito tempo. "Mesmo sem um diagnóstico concreto, a suspeita era de miopatia por conta dos sintomas, então, como a doença não tem cura e nem remédio, a alternativa era fisioterapia para impedir o progresso da enfermidade", explica a mãe.

Ariane tem dificuldades para respirar e utiliza um respirador mecânico durante a noite. Por conta da fraqueza nos músculos, a jovem não consegue andar e precisa se alimentar por sonda.

O coordenador do centro de referência da FMABC, Paulo Breinis, ressalta que muitas doenças não têm cura, mas possuem tratamentos e necessitam de acompanhamento. "Existem doenças que são fixas, que a criança só vai melhorar com o passar do tempo. Temos também as enfermidades progressivas, que avançam ao longo da vida do paciente, ou seja, podem aparecer apenas após determinado momento, e são mais degenerativas", alerta. TL

Veículo: Impresso -> Jornal -> Jornal Diário do Grande ABC

Seção: Setecidades **Pagina:** 4

Copyright © Clipclap 2025.