

## **Doenças raras: avanços tecnológicos permitem diagnóstico e novas terapias, mas travam em custo**

---

*Tratamentos podem aumentar a qualidade e a expectativa de vida dos pacientes, mas têm preço elevado*

Por Stefhanie Piovezan

Não há dúvidas de que os últimos anos foram de esperança para pacientes com doenças raras, avalia João Bosco de Oliveira Filho, CEO da NeoGenomica Análises Genômicas.

Para o médico, participante do evento “Diálogo raro: uma voz que importa”, promovido nesta quinta-feira, 26, pelo Estadão Blue Studio, vivemos um momento de transformação científica e tecnológica, com inovações gerando benefícios palpáveis.

Ele cita, por exemplo, os avanços na área da genética. “Quase 80% das doenças raras têm uma causa genética, um defeito de berço em um gene. E o que aconteceu recentemente foi o surgimento, a diminuição do custo e o aumento da velocidade das ferramentas de sequenciamento do DNA.”

Essas ferramentas podem ajudar a acelerar o diagnóstico. “Às vezes, o paciente passa anos a fio sem conseguir nem sequer entender o que é o seu problema”, lembra. Os avanços permitem “dar nome” ao que antes era um conjunto de sintomas e virar a página, focando no tratamento.

O tratamento foi outra área em que houve avanços. Se antes as opções eram corticoides e alguns fármacos pouco específicos, nos últimos anos, novas terapias melhoraram a qualidade e a expectativa de vida dos pacientes.

Rodrigo Atanásio, diretor da unidade de vias aéreas do Instituto do Coração (InCor) do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (USP), dá o exemplo da fibrose cística. “Eu não imaginava que fosse viver para ver uma transformação acontecer”, conta.

Ele lembra que, há 15 anos, estavam criando no laboratório do InCor um protocolo para lidar com os primeiros pacientes adultos porque, até então, todos aqueles com fibrose cística faleciam ainda jovens. “Hoje, temos um tratamento que faz a proteína defeituosa voltar a funcionar normalmente. A partir do momento em que o paciente começa a tomar os comprimidos, é como se a doença não mais existisse. Isso é uma revolução.”

No ano passado, o FDA, agência norte-americana similar à Anvisa, aprovou 46 novos medicamentos. Mais da metade, diz Oliveira Filho, para doenças raras. “No Brasil, eu consegui contar pelo menos 45 novas drogas nos pipelines das empresas baseadas em terapia genética, ou seja, ainda estamos no começo. Se considerarmos 9.700 desordens raras, estamos começando a arranhar uma pequena fração.”

### **Por que esses avanços não chegam para todos?**

Por mais que haja avanços notáveis, existe o desconhecimento de profissionais de saúde sobre as doenças raras e a distribuição de centros de referência no País é desigual, o que dificulta o acesso a especialistas e adia o diagnóstico.

Além disso, é necessário um grande cuidado ao considerar tratamentos experimentais, por exemplo.

“Na formatura médica existe um juramento. O primeiro juramento de Hipócrates que todo médico faz é ‘não fazer o mal’. O segundo é ‘fazer o bem’. Pode parecer a mesma coisa, mas são completamente distintos. Não existe nada pior, como médico, do que aquilo que você está fazendo para o paciente causar mais mal do que bem. Então, sempre pecamos muito mais pelo excesso de segurança do que pensar em eficácia no primeiro momento”, diz Atanásio. Esse cuidado, ele conta, às vezes é interpretado pelo paciente como um atraso.

Outro aspecto é o preço. Essas terapias têm custo elevado, o que pesa contra nas avaliações da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (Conitec).

Para contornar isso, eles apontam a necessidade de estudos locais de farmacoeconomia para estimar o impacto da adoção no contexto brasileiro, a busca por novos modelos de produção, parcerias e o diálogo entre farmacêuticas e governo, com a possibilidade do compartilhamento do risco na mesa de negociação.

“Há uma coisa meio tabu de que a farma, o privado, não pode conversar com o governo. Temos que ter limites para não ter conflitos de interesse, mas, se eles não sentarem na mesa para conversar, não vamos conseguir avançar”, avalia Atanásio. “Vai ficar cada um puxando do seu lado e aí ou vai haver uma negativa do governo ou ele vai continuar pagando muito caro por uma coisa que deveria ser muito mais barata na incorporação ao SUS.”

<https://www.estadao.com.br/saude/doencas-raras-avancos-tecnologicos-permitem-diagnostico-e-novas-terapias-mas-travam-em-custo/>

**Veículo:** Online -> Portal -> Portal Estadão