



Maurenilson Freire/CB/DA Press

# Sem limites para a esperança

**Cuidados paliativos, apoio de familiares e muita força de vontade levam portadores de doenças incuráveis a viver além do que supunham os prognósticos mais otimistas**

POR FLÁVIA DUARTE

A sentença chega impiedosa: “Você sofre de uma doença grave, degenerativa, progressiva e sem cura”. Em geral, o paciente é avisado sem rodeios ou preparações. E pior: não há nada que se possa fazer para mudar o caminho incerto que se inicia, a não ser atenuar as complicações. Certamente elas irão surgir, de forma mais branda ou devastadora. Para quem descobre ser portador de uma patologia rara, os momentos de desespero se alternam com os de esperança de que alguma força, não pertencente aos humanos, possa salvá-lo da dor.

Para a ciência, cerca de 7 mil patologias são consideradas raras — dessas, 80% são de origem genética. São consideradas raras as anomalias que acometem uma a cada 2 mil pessoas. No Brasil, fala-se em 14 mil pacientes afetados por elas. Cerca de 75% atingem as crianças e 30% delas morrem precocemente. Não passam dos 5 anos de idade.

A luta é justamente para mudar estatísticas que soam quase como uma sentença de morte. Cientistas tentam entender o funcionamento dos genes defeituosos e encontrar tratamentos que possam reverter, ou pelo menos interromper, a progressão dessas doenças incuráveis e, muitas vezes, assustadoramente desconhecidas. Pacientes se unem em associações em busca de mais informações. Pedem

por incentivo às pesquisas de novas terapias e de medicamentos que lhes proporcionem o prolongamento da vida. De uma vida menos sofrida.

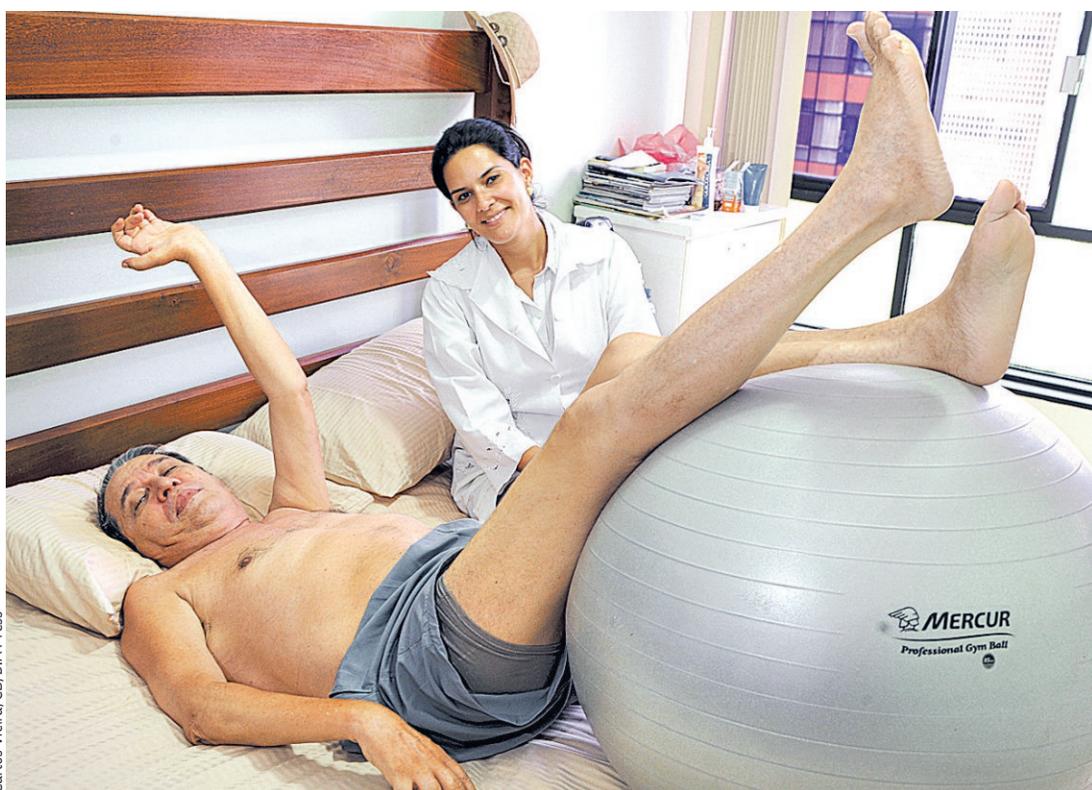
O próprio ministro da Saúde reconhece que o tema merece mais atenção. “Precisamos saber qual o número de pacientes com doenças raras no Brasil. Dados mostram que eles variam de 3 a 13 milhões. Não se prioriza uma política quando não se sabe a dimensão do problema. Onde estão esses pacientes?”, questionou Alexandre Padilha, durante o seminário do Dia Mundial das Doenças Raras, realizado em Brasília em 29 de fevereiro.

Para quem convive com as patologias inatas, elas não são raras, ao contrário, são reais demais. Aos 61 anos, José Léda enfrenta as limitações impostas pela Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), cujas causas são variadas, entre elas as genéticas. Traduzindo o enigmático nome da doença, quer dizer atrofia muscular causada pelo comprometimento dos neurônios que controlam o movimento.

O quadro neurodegenerativo dá os primeiros sinais com a fraqueza das pernas e com as inexplicáveis quedas. Depois, vem a dificuldade de falar. A cadeira de rodas torna-se essencial para o corpo. A falta de força muscular compromete simples gestos cotidianos como segurar uma colher, apertar a mão

**QUEM ESPERA UM  
TRANSPLANTE  
SABE QUE A VIDA  
PODE TER INÍCIO,  
MEIO E REINÍCIO.**





de um amigo e até engolir. A pessoa já não consegue mais comer sozinha e respirar se torna difícil. O corpo fica cada vez mais sem vida diante de uma mente que se mantém ativa e lúcida. Os músculos não aceitam o comando do cérebro. O fim é a paralisia de todos os membros. Muitos perdem a capacidade vital de respirar sozinhos, até que a morte chega com uma parada respiratória.

O medo de conviver com a ELA decorre da rapidez de sua progressão e do fato de não existir cura. Coordenador do Setor de Investigação em Doenças Neuromusculares da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp), referência de acompanhamento da doença no Brasil, o neurologista Acary Souza Bulle Oliveira explica que a expectativa de sobrevida da doença é de dois anos e meio. Mas os cuidados paliativos,

**“O médico me disse: ‘Você deve viver mais uns seis meses. Volte daqui a três para avaliarmos o quanto o quadro piorou.’”**

**José Léda,**  
que convive com a *Esclerose Lateral Amiotrófica* há sete anos

os novos medicamentos e até a possibilidade de substituir, daqui a alguns anos, as células defeituosas ajudam a vislumbrar um futuro menos trágico. “Trato de uma paciente que tem a doença há 16 anos”, comenta.

Um dos casos mais famosos de portadores da doença é o físico Stephen Hawking. Apesar das limitações, ele comemorou, em janeiro, 70 anos, marcados pelo brilhantismo de sua

mente. José Léda também contraria o pior prognóstico. Descobriu a doença há sete anos. “O médico me disse: ‘Você deve viver uns seis meses. Volte daqui a três para avaliarmos o quanto o quadro piorou’”, lembra.

Ele reconta a história lentamente. As palavras saem com a dificuldade de quem sofre com a falta do tônus muscular, que compromete garganta, pescoço e respiração. Na cadeira de rodas, José precisa da mulher, Sandra Mora, 35 anos, para tudo. “Passar os momentos bons juntos, qualquer um passa. Complicados são os difíceis”, emociona-se Sandra. “Qualquer pessoa com a doença há tanto tempo já estaria em uma cama”, continua. José Léda, não. Eles viajam sempre que podem. Para se locomover, usa um triciclo motorizado. Além disso, faz fisioterapia e é acompanhado por uma fonoaudióloga.

Quanto aos tratamentos, ele espera novidades. Hoje, o que há disponível é a droga riluzol, que aumenta o tempo de vida em até três meses. Para o futuro, José e os quase 2 mil brasileiros com o mesmo diagnóstico esperam se beneficiar dos estudos com células-tronco embrionárias. “Se você conhece todas as fases do problema, e entende os mecanismos que levam a isso, fica mais fácil apresentar propostas terapêuticas”, explica o neurologista Acary, da Unifesp. Lá, eles reproduzem em animais o problema dos humanos. Mas muitas coisas que funcionam nos bichos não funcionam nas pessoas — ou, pior, podem até agravar a doença. No Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto, a expectativa é de que, em breve, comece o primeiro estudo com células-tronco que serão injetadas no paciente de ELA aqui no Brasil. Faltam, no entanto, algumas burocracias a serem resolvidas no Ministério da Saúde. Enquanto isso, José se apega às decisões divinas e acredita que a religião o fortalece para seguir em frente. ►



O **Hospital Brasília** é a única instituição de saúde particular no Centro-Oeste a realizar operações de transplante de fígado: um avanço para os brasilienses, que já não precisam sair da capital para passar pelo procedimento. Além disso, nossa equipe clínica é rigorosamente treinada nas melhores e mais prestigiadas instituições de ensino, o que garante segurança em todas as etapas cirúrgicas.



@hospbrasil  
hospitalbrasil.com.br  
tel: 61 3704.9000

## A força da união

Para aumentar a longevidade e a qualidade de vida, os pacientes buscam ter mais conforto, diminuir o preconceito e aliviar a dor. Um dos primeiros passos é justamente ter um diagnóstico rápido. Pela raridade do problema, muitos médicos nem sequer suspeitam do que pode ser a causa de sintomas muitas vezes comuns. “Há doenças que demoram até dois anos para se chegar a um diagnóstico, depois de os pacientes terem passado por até nove médicos”, exemplifica o geneticista Roberto Giugliani, coordenador do Instituto Nacional de Genética Médica Populacional. “Além disso, as doenças raras são caracterizadas por uma enorme diversidade de sintomas e sinais, que variam de paciente para paciente. Os sintomas são relativamente comuns, o que dificulta ainda mais o diagnóstico”, acrescenta o médico.

Por isso, pais, amigos, parentes e pacientes precisam se unir. As associações civis são uma maneira de fortalecer essas vozes que lutam para ser ouvidas. São elas que pedem a urgência dos processos, denunciam a falta de remédios, acompanham as pesquisas, apoiam-se mutuamente e compartilham os caminhos que podem salvar vidas.

Em Brasília, Rogério Lima Barbosa criou, em 2010, a Associação Maria Vitória (Amavi), mesmo ano em que sua filha, que dá nome ao projeto, foi diagnosticada com uma doença genética rara chamada neurofibromatose. Com o slogan “Porque raro é ser igual”, Rogério se uniu com outros pais, inclusive pacientes de outras enfermidades pouco conhecidas, para lutarem por seus direitos, pressionar o governo a cuidar dos pacientes e a investir em estudos e pesquisas. A iniciativa, aos poucos, tem dado resultado. “As associações vão marcar um encontro técnico no Ministério da Saúde. Queremos propor, por exemplo, a criação de algum mecanismo informativo para profissionais da saúde, que ajude o médico com o diagnóstico e ajude os pacientes a saber mais sobre a doença”, comenta. O primeiro encontro com uma equipe do ministério ocorreu em março. Agora, o grupo espera uma reunião pessoal com o ministro.

A filha de Rogério tem uma doença aparentemente inofensiva. A neurofibromatose é genética e se manifesta de maneiras muito distintas, de acordo com cada paciente. Ela aparece em uma proporção de uma para cada 2.500 pessoas. Maria Vitória tem as manchas café com leite na pele — um dos sinais

Iano Andrade/CEB/D.A. Press



Para Maria Cristina Saliba, a convivência com a neurofibromatose, que causa lesões parecidas com verrugas, impõe outro desafio: lidar com o preconceito



**CORREIO  
BRAZILIENSE**

Brasília, domingo,  
1º de abril de 2012

mais característicos da doença, que não representa grande perigo. O quadro se agrava quando o problema causa tumores, alterações oftalmológicas e comprometimento dos ossos. Muitos portadores da patologia convivem ainda com problemas de aprendizagem e até retardo mental.

Outra característica da doença são os chamados neurofibromas, uma espécie de elevação na pele. Na aparência, são como verrugas que se espalham pelo corpo. O risco é comprometerem os órgãos internos e crescerem no cérebro.

A funcionária pública Maria Cristina Saliba, 51 anos, por exemplo, aprendeu a conviver com as rotineiras ressonâncias magnéticas para monitorar o aparecimento de tumores, que são consequência da doença. No caso dela, o maior comprometimento da alteração genética é a aparência. Seu corpo é quase tomado pelos neurofibromas. A aparência pouco comum dela causa espanto e preconceito. “As pessoas olham, perguntam o que é, se pega...”, comenta ela. Para Cristina, a doença já é familiar. Nasceu com ela. Só acompanhou sua progressão ao longo dos anos. O número de fibromas

aumentou na puberdade. Depois, apareceram em número maior ainda durante a gravidez. É que as variações hormonais aumentam o problema.

Vaidosa, Cristina tenta amenizar os rastros deixados pela neurofibromatose. Ela já passou por mais de uma dezena de cirurgias plásticas para remover as elevações da pele. Tirou uma grande da face, que quase deixava seu rosto deformado. Aos poucos, as técnicas de retirada das lesões têm se aprimorado, deixando menos cicatrizes e trazendo mais alento diante do espelho. Não cura, mas afaga a autoestima e acalma os olhares questionadores.

O resto são apenas expectativas. “Diversas pesquisas estão sendo realizadas para o desenvolvimento de medicamentos que inibem o crescimento dos neurofibromas. Além disso, um inibidor de uma enzima específica tem se mostrado efetivo no controle das lesões. Essas substâncias ainda se encontram em fase de testes, portanto, não estão disponíveis comercialmente”, esclarece o geneticista João Gabriel Daher, médico do Centro Nacional de Neurofibromatose e diretor técnico da Amavi. ➤

## Os pacientes sofrem com

- Falta de informação qualificada sobre a doença.
- Falta de acesso aos métodos diagnósticos.
- Atraso no diagnóstico.
- Falta de conhecimento científico sobre a doença.
- Dificuldade no acesso ao tratamento.
- Falta de cuidados de saúde qualificados.

## O que pode melhorar

- Aumentar o acesso à informação qualificada para a comunidade envolvida com doenças raras.
- Implementar uma abordagem abrangente de diagnóstico, tratamento e prevenção.
- Incentivar a pesquisa científica e a pesquisa clínica, especialmente para projetos que envolvam esforços colaborativos.
- Apoiar o desenvolvimento de novos métodos diagnósticos e terapêuticos.
- Fortalecer as associações de pacientes para compartilhar conhecimentos e práticas.
- Promover uma ação conjunta e coordenada entre os diferentes atores envolvidos no problema: família, profissionais, laboratórios, autoridades de saúde.

Fonte: Informações do geneticista Roberto Giugliani

# Seus resultados em tempo real

> CONHEÇA NOSSO APLICATIVO PARA IPHONE.

O Laboratório Sabin oferece a comodidade de acessar o resultado e o histórico dos exames, localizar as unidades mais próximas, conferir as notícias de saúde, consultar o Calendário de Vacinação para toda a família, entre outras funcionalidades, pelo seu iPhone.

Baixe gratuitamente o aplicativo na APP Store



### O QUE CLIENTES E MÉDICOS VÃO ENCONTRAR:

- Laudos e histórico de exames;
- Informações sobre exames;
- Notícias de saúde;
- Calendário da saúde;
- Calendário de vacinação;
- Localização das nossas unidades.

PELM  
programa de excelência  
para laboratórios médicos



Pacto Global  
Rede Brasileira  
Signatário

www.sabinonline.com.br | www.twitter.com/labsabin  
http://www.facebook.com/laboratorio.sabin | Central de Atendimento: 61 3329 8000



ventobravo

Esta foi a última matéria da série "Longevidade para todos?", que mostra os desafios dos portadores de doenças genéticas para viver mais. No site da *Revista*, que você acessa pela página do **Correio** (endereço no nosso índice), estão as demais reportagens publicadas



**CORREIO  
BRAZILIENSE**

Brasília, domingo,  
1º de abril de 2012

**14 e 15**



## Está no sangue

**Aos 10 anos, Lucas tem esperanças nos estudos avançados para controlar a doença que lhe provoca bolhas pelo corpo**

As doenças genéticas podem se perpetuar por várias gerações da mesma família. Outras vezes, são uma matemática silenciosa, que traça o destino menos saudável de uns que de outros. Genes alterados nos pais, que não desenvolvem a patologia, quando unidos, fazem com que a doença se manifeste nos filhos. Relações consanguíneas, entre cônjuges que são parentes próximos, também aumentam a probabilidade de ter um bebê com uma das patologias genéticas. "Todo mundo tem 4% de chance de ter um filho com alguma síndrome genética, malformação ou retardo mental. No caso de parentes, essa chance triplica", esclarece Mara Santos Córdoba, médica doutora em genética e citogeneticista do Serviço de Genética do Hospital Universitário de Brasília.

Se a doença não tem cura ou tratamento, a alternativa é evitar novos casos. Por isso, a visita a um geneticista, nos casos de pacientes na família, inclui o chamado aconselhamento genético, em que se avalia o histórico familiar e o perfil genético dos pais. "Avalia-se qual o risco daquele casal ter outros filhos com o mesmo problema, já que ele pode aparecer na forma ainda mais grave", alerta Mara.

Esse é um dos receios de empresário Roberto Sales. Ele tenta há anos conseguir um aconselhamento genético no serviço público de Brasília, sem sucesso. Agora, finalmente vai ver como os genes familiares podem determinar as alterações genéticas em seus filhos. O mapeamento será feito no Rio de Janeiro. Ele quer descobrir qual o risco de ter outro bebê com a mesma doença rara de seu segundo rebento.

Lucas tem 10 anos. Aparentemente é uma criança normal. Quem não é muito detalhista nem sequer nota a pele rosada nos seus joelhos e cotovelos. Nesses locais, ele tem uma pele final, frágil demais. Uma sensibilidade resultante da epidermólise bolhosa, uma patologia genética rara que causa a formação de bolhas na pele a qualquer esbarrão, queda ou simples traumatismos.

A pele exposta aumenta o risco de infecções. Causa dor. Nos casos em que as bolhas se alastram pelo corpo,

provocam preconceito. Impossibilitam uma vida social. A pele não suporta qualquer impacto corriqueiro a quem não tem a mesma doença. Os ferimentos incomodam. Os curativos também. Em alguns casos, a pele solta e a cicatrização cola os dedos das mãos, que atrofiam. A deformidade só dificulta mais e aumenta o estigma.

Os pacientes ainda podem sofrer com anemia, desnutrição, além de problemas dentários. Se as bolhas aparecem na boca ou na garganta, a alimentação fica comprometida. Fisicamente, Lucas teve sorte de a doença não ser tão agressiva. No caso dele, o pior são as lesões na mucosa anal. Atos simples como usar o banheiro dilaceram, literalmente, a carne. A pele dele é praticamente arrancada quando precisa evacuar. "Ele precisa de acompanhamento psicológico para não prender as fezes", comenta Roberto.

Para essas pessoas, a cura ainda é algo distante. "Há estudos preliminares em pacientes da epidermólise bolhosa sugerindo resultados promissores, mas isso ainda não está na prática clínica", comenta a geneticista Dafne Horovitz. O avanço é mesmo buscar conforto dos pacientes com pomadas antibióticas mais potentes, que cicatrizam a pele mais rápido, e com o uso de curativos que não precisem de esparadrapos, que rasgam a pele doente. "Hoje, você tem curativos com silicone, que não agridem a pele. Antigamente, o que tinha era gaze, hipoglós e receitas caseiras. Valia também benzer ou fazer promessas", brinca Cláudia Portela, presidente da Associação Mineira dos Parentes, Amigos e Portadores de Epidermólise Bolhosa (AMPAPPEB), ao comentar o desconhecimento de anos atrás.

São pequenas mudanças que permitem que Lucas viva melhor. Se ele nasceu com poucas chances de vida, mudou o rumo da história. "Quando tivemos o diagnóstico, ele tinha 9 meses. Falaram que ele não resistiria. Aí pensei: 'Meu filho não nasceu para morrer tão cedo', conta o pai dele, que reforça a tese de que a longevidade deve, sim, ser direito de todos. ■