

A Importância do diagnóstico precoce para melhor manejo do paciente com doenças raras



Dra. Elisa de Carvalho
Gastroenterologista Pediátrica
Doutora em Ciências da Saúde
Chefe do Serviço de GastroHepato do HCB
Diretora Clínica do HCB
Professora Titular do Centro Universitário de Brasília
Secretária do Depart. de Gastroenterologia SBP

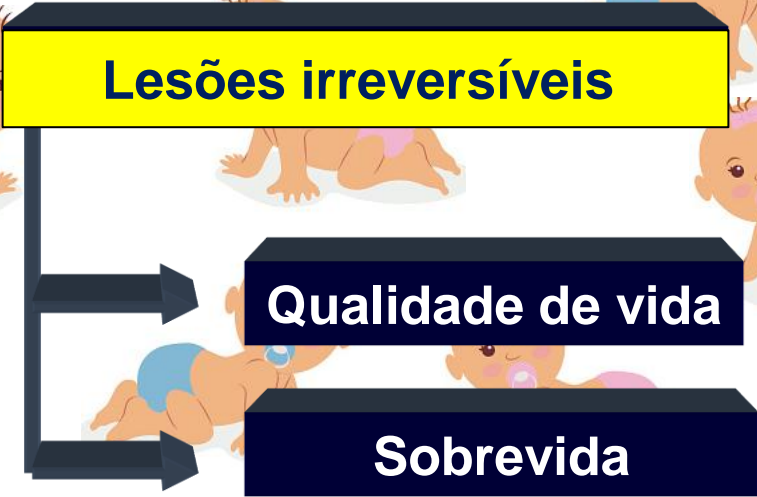
Doenças Raras: tema importante!



Lesões irreversíveis

Qualidade de vida

Sobrevida



Doenças Raras



Doenças raras: acometem até 65 pessoas em cada 100 mil
1,3 pessoa para cada 2.000 indivíduos (OMS)



Etiologia:

80%: fatores genéticos (que podem ou não ser hereditários)

20%: fatores ambientais, imunológicos ou a infecções.



Mais de 7.000 doenças raras atualmente identificadas



Estima-se que 6 a 8% da população são afetados
por doenças raras.



300
milhões

O Paradoxo da Raridade

13
milhões



Desafio inicial: diagnóstico assertivo



Jornada do paciente com doença rara



Odisséia Diagnóstica



Esperança



**Diagnóstico:
Ponto de Virada**



**Tratamento:
Gestão da Complexidade**

Doenças raras

Atenção Primária  Serviços especializados

5 a 8
anos

7 a 10

2 a 3

Diagnóstico definitivo

Especialistas

Diagnósticos incorretos



Desafio: distinguir manifestações comuns de condições raras, exige vigilância clínica constante e conhecimento sobre *red flags* específicos.



Frequentemente, as primeiras preocupações genuínas da família são minimizadas ou atribuídas à ansiedade parental.

O impacto financeiro e psicossocial da "não-doença"

"O pior não era saber que meu filho tinha algo grave, era não saber o que ele tinha."

Relato de uma mãe ao final da jornada diagnóstica.

Doenças raras



Navegando no labirinto: ferramentas diagnósticas

Serviços: são heterogêneos



Exames laboratoriais

Falta: ácido biliar



Imagem Avançada

Elastografia Hepática
(ARFI/FibroScan)



Histologia

Patologista experiente



Revolução Genômica

Painéis de genes
Exoma

Doenças raras



Diagnóstico estabelecido: Ponto de Virada

“Conquista de um Nome” → impacto transformador

Fim da Odisséia

Interrupção da busca incessante e desgastante por respostas.
Redirecionamento da energia para o tratamento.

Acesso

Abertura de portas para terapias específicas, benefícios sociais e participação em ensaios clínicos promissores.

Comunidade

Conexão com outras famílias, associações de pacientes e redes de apoio especializadas.

Prognóstico

Permite um possível roteiro para o futuro, permitindo planejamento familiar e decisões informadas.

**"O diagnóstico não é o fim da jornada, mas o “fim para o começo”.
A incerteza se transforma em um plano de ação estruturado."**

Doenças raras



Diagnóstico estabelecido: ponto de virada

Montar a orquestra: equipe multidisciplinar



**Os pais e cuidadores:
fazem parte da equipe!**

**Associações de pacientes:
São parceiros cruciais no cuidado!**

Doenças raras: tratamento



A Gestão da Complexidade

Manejo proativo e transição de cuidados.



Fronteiras terapêuticas: das drogas órfãs à terapia gênica



Cuidado de Suporte

Base fundamental para a maioria das doenças raras.
Manejo sintomático, prevenção de complicações e otimização da qualidade de vida.

1

Terapia de Redução de Substrato

Miglustat e outras pequenas moléculas que reduzem a produção do substrato acumulado nas doenças de depósito.

3

Terapia Gênica

5

2

Terapia de Reposição Enzimática (TRE)

Exemplo paradigmático: Doença de Gaucher.
Reposição da enzima deficiente com impacto dramático no prognóstico.

4

Moduladores Moleculares

Moduladores de CFTR na Fibrose Cística (Ivacaftor, Lumacaftor)
- medicina de precisão baseada na mutação específica.

6

Transplante de Órgãos

Transplante hepático para Tirosinemia tipo 1, Doença de Wilson avançada, glicogenoses com complicações.

Doenças raras

Políticas públicas

Pesquisas clínicas



Esperança!

Registros de Pacientes

Serviços com cuidados interdisciplinares

Novos horizontes

Diagnóstico Revolucionário

Terapias Transformadoras

Cuidado Inovador

Doenças raras



Nosso papel como especialistas: mais que médicos



Clínico

Fornecer cuidado baseado nas melhores evidências disponíveis

Defensor

Lutar por políticas públicas e acesso equitativo

Pesquisador

Contribuir com dados para registros e pesquisas

Educador

Ensinar sobre doenças raras para próximas gerações

Nossa responsabilidade transcende o consultório.

Defensores inabaláveis da esperança para famílias que enfrentam o desconhecido!

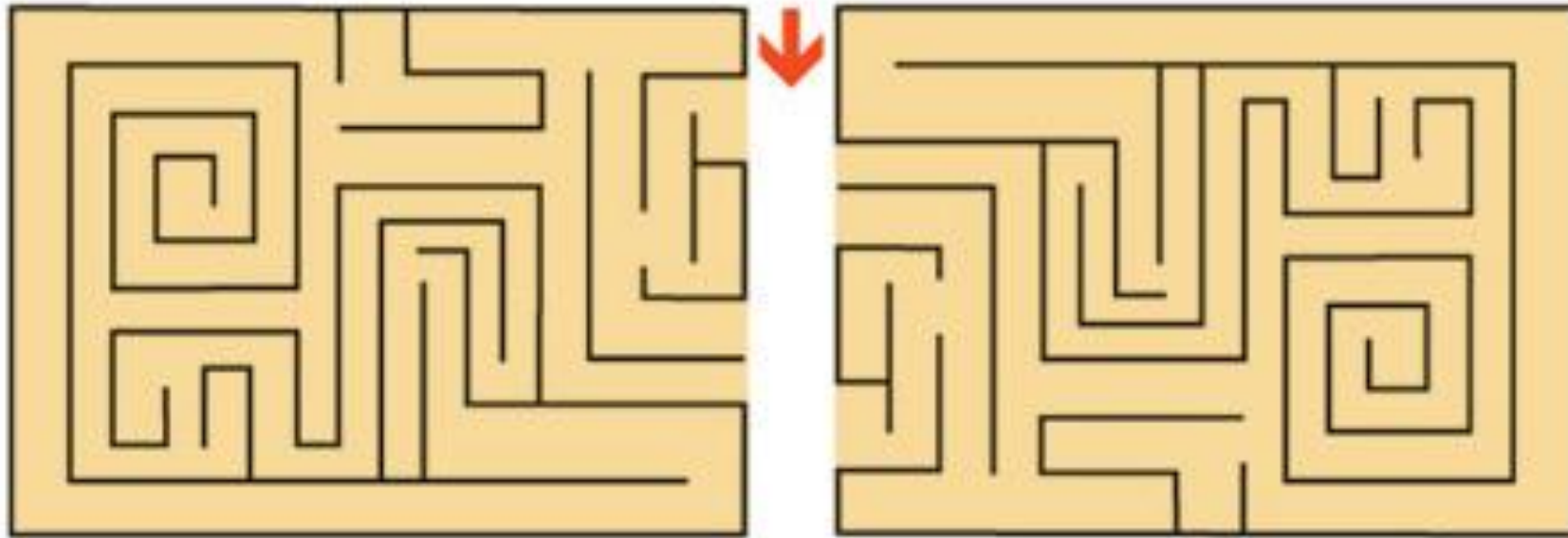
Doenças Raras

Em resumo ...

- Individualmente raras em sua especificidade
- Coletivamente comuns em sua totalidade
- Diagnóstico precoce é essencial para sobrevida e qualidade de vida
- A jornada é complexa, mas o diagnóstico transforma
- O manejo proativo é essencial
- Nosso papel como médicos transcende o consultório



Divulgar conhecimentos
Estruturar serviços especializados
Registros de pacientes
Construção de protocolos



DESCOMPLIQUE



É possível construir boas histórias no Brasil!

Doenças hepáticas raras

**"Raro é o diagnóstico.
Rara é a doença.
Não a coragem.
Não a esperança.
Não o amor."**



Obrigada!
draelisadecarvalho@gmail.com