

- Instruir o PL 5984/2019, que “institui o dia 28 de abril como o Dia Nacional da Conscientização sobre a Doença de Fabry”.

Salmo Raskin

Médico Geneticista

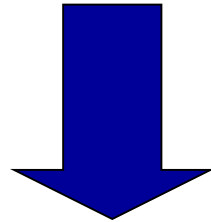
CRM PR 11162

RQE N°: 5333

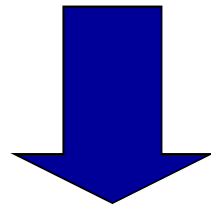
O QUE É UMA DOENÇA RARA??

- <1/2.000 (incidência) (Europa)
- < 200 mil pessoas (prevalência) (EUA)
- Falta de dados epidemiológicos no Brasil

**Declínio da importância dos
fatores ambientais (desnutrição, agentes
infecciosos preveníveis por vacinação, falta
de saneamento básico)**



**Repercussão importante nas taxas de
mortalidade infantil (< 1 ano)**



**Maior concentração dos óbitos no
período perinatal**

As doenças raras são um problema de saúde pública!

- Anomalias Congênicas são a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil há 30 anos!!
- Anomalias Congênicas são a primeira causa de mortalidade infantil até 5 anos de idade no Brasil há 30 anos!!

AS DOENÇAS GENÉTICAS SÃO RARAS

- São numerosas (cerca de 7 mil), afetando cerca de 6–8% da população mundial.
- Em conjunto, são tão comuns quanto Diabetes e Asma.
- 75% delas afetam crianças
- 30% dos pacientes com doenças genéticas morrem antes de 5 anos de idade.

Doenças Raras

- São doenças crônicas, graves e degenerativas e colocam, muitas vezes, a vida em risco;
- Apresentam uma grande diversidade de distúrbios e sintomas, que variam não só de doença para doença, mas também de doente para doente;
- Têm associado um déficit de conhecimentos médicos e científicos;
- São muitas vezes incapacitantes, comprometendo a qualidade de vida;
- Muitas não têm tratamento específico, sendo que os cuidados incidem, sobretudo, na melhoria da qualidade e esperança de vida;
- Implicam elevado sofrimento para o doente e para a sua família, elevadíssimo fardo social.

DOENÇAS GENÉTICAS TEM EM COMUM

- POUCO CONHECIMENTO SOBRE ELAS
- DIFICULDADE DE DIAGNÓSTICO CLÍNICO E LABORATORIAL
- POUCOS CENTROS DE REFERÊNCIA ESPECIALIZADOS
- POUCAS TEM TRATAMENTO ESPECÍFICO, NENHUMA TEM CURA