

## **Dia Mundial das Doenças Raras: somos todos zebras**

Joana Santos – Núcleo de Estudos de Doenças Raras da SPMI

O Dia Mundial das Doenças Raras é celebrado mundialmente no último dia do mês de fevereiro. É um dia no qual pomos um holofote em todos aqueles que vivem com doenças raras, nos que lhes dão apoio e nos que os tratam. E se por um lado as doenças raras são doenças com uma baixa incidência (inferior a 1 em cada 2 mil pessoas), por outro são no seu conjunto extremamente frequentes - existem mais de 6 mil doenças raras identificadas no mundo (a maioria de origem genética) e mais de 300 milhões de pessoas vivem com uma doença rara (uma em cada vinte pessoas nasce com uma doença rara). Em Portugal estima-se que 600 a 800 mil pessoas tenham uma doença rara.

E qual o objectivo de existir este dia?

Neste dia destacam-se várias dificuldades atravessadas pelas pessoas com doença rara e pelos que as rodeiam.

- **Obtenção de um diagnóstico atempado e correcto**

Enquanto médicos somos treinados a pensar primeiro no que é frequente. “Se ouves o barulho de cascos pensa em cavalos e não em zebras”. Em média, as pessoas com doença rara têm um atraso de 4 a 5 anos até ao diagnóstico da sua doença, sendo que não raramente este atraso no diagnóstico atinge décadas de vida. Em Portugal um quarto dos doentes espera 5 a 30 anos pelo diagnóstico após o aparecimento dos primeiros sintomas da doença. São décadas de sofrimento, isolamento, incompreensão e por vezes décadas de atraso na instituição de um tratamento adequado, com perda significativa de qualidade e anos de vida.

- **Dificuldade no acesso a profissionais com experiência na sua doença**

Mesmo após o estabelecimento de um diagnóstico é muitas vezes difícil de encontrar um plano de seguimento e tratamento adequado. Continua a existir dificuldade de acesso a centros com experiência no seguimento e tratamento de uma imensidão de doenças raras. E enquanto comunidade médica, como é que podemos adquirir conhecimentos em doenças sobre as quais tão pouco está documentado? É essencial o incentivo à publicação científica de qualidade e à criação de registos nacionais e internacionais em doenças raras (e ao seu acesso).

- **Dificuldade no acesso a tratamentos adequados**

Mesmo após a obtenção de um diagnóstico, a disponibilização de terapêutica farmacológica para as doenças raras é frequentemente morosa, difícil e dispendiosa (isto quando existe algum tipo de terapêutica farmacológica, uma vez que cerca de 95% das doenças raras não tem nenhuma terapêutica farmacológica comercializada). E o acesso a outros tipos de



terapêutica (terapia ocupacional, terapia da fala, fisioterapia, psicoterapia, entre outras) continua a ser uma realidade longe do alcance de muitos doentes. As respostas sociais são frequentemente insuficientes com necessidade de recorrer a instituições e serviços privados, com custos elevados e inatingíveis para uma grande parte da população.

- **Perda de qualidade de vida dos doentes e dos seus cuidadores**

Muitas doenças raras são incapacitantes, conduzindo a perda de autonomia com prejuízo marcado da qualidade de vida dos doentes e dos seus cuidadores.

Enquanto comunidade devemos neste dia exigir que as pessoas com doenças raras sejam tratadas de forma justa, de acordo com as suas necessidades, ou seja, equidade. Neste mês de fevereiro, e em particular no Dia Mundial das Doenças Raras, vamos divulgar estas *doenças-zebra*. Porque acreditamos que divulgá-las é o primeiro passo para a equidade no diagnóstico, tratamento, e oportunidades na saúde e sociais.