



Dia Mundial das Doenças Raras – 28 de fevereiro

Doenças Raras: Da singularidade clínica ao compromisso global de Equidade

Luísa Pereira - Coordenadora do Núcleo de Estudos de Doenças Raras da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna

O ensino médico tradicional privilegia o reconhecimento das patologias mais prevalentes, seguindo uma lógica de probabilidade estatística. Somos treinados para identificar o comum. Contudo, o Dia Mundial das Doenças Raras, assinalado a 28 de fevereiro, desafia-nos a inverter essa lógica: recorda-nos a urgência de reconhecer, valorizar e cuidar da exceção.

Segundo a definição europeia, considera-se rara a doença que afeta menos de 1 em cada 2.000 pessoas. Ainda assim, a epidemiologia revela uma realidade de grande magnitude. No seu conjunto — existem mais de 7.000 patologias identificadas — as doenças raras deixam de ser um fenómeno residual para assumirem a dimensão de um verdadeiro problema de saúde pública global. Estima-se que cerca de 300 milhões de pessoas vivam com uma destas condições em todo o mundo. Em Portugal, esta realidade abrangerá entre 600 e 800 mil pessoas.

A sua caracterização exige um olhar diferenciado e permanentemente atualizado. A literatura internacional aponta dados que merecem reflexão: cerca de 72% das doenças raras têm etiologia genética e aproximadamente 70% manifestam-se ainda na idade pediátrica.

Importa, porém, sublinhar que a história destas doenças não termina na infância. Graças aos avanços notáveis na medicina, na genética e nos cuidados de suporte, a esperança média de vida destes doentes aumentou de forma significativa. Hoje, a criança com doença rara cresce — e torna-se um adulto com doença rara. É neste ponto que emerge um dos maiores desafios do sistema de saúde: assegurar a continuidade de cuidados.

A transição dos serviços de Pediatria — tradicionalmente estruturados de forma muito protegida e multidisciplinar — para a medicina de adultos constitui, demasiadas vezes, um momento de rutura. O doente adulto, frequentemente portador de patologia multissistémica e complexa, pode ver os seus cuidados fragmentados por múltiplas especialidades, sem um fio condutor que integre a visão clínica.



Neste contexto, a Medicina Interna assume um papel central. Enquanto especialidade hospitalar de integração, o internista dispõe duma visão global necessária para articular informação dispersa, coordenar intervenções e centrar o cuidado na pessoa — e não apenas na soma dos órgãos afetados. O Núcleo de Estudos de Doenças Raras da Sociedade Portuguesa de Medicina Interna (NEDR/SPMI) defende que o acompanhamento destes doentes na idade adulta deve assentar numa abordagem integradora, evitando que se percam nos meandros do sistema.

Apesar dos avanços no conhecimento, persistem lacunas estruturais que importa ultrapassar. Para muitas famílias, o percurso até ao diagnóstico definitivo continua a assemelhar-se a uma verdadeira odisseia, marcada por incerteza, desgaste emocional e atrasos que podem comprometer intervenções precoces. Acrescem a escassez de opções terapêuticas específicas para grande parte destas patologias e a dispersão da informação clínica, fatores que continuam a constituir barreiras significativas.

Neste enquadramento, o NEDR/SPMI associa-se ao Dia Mundial das Doenças Raras colocando a equidade no centro da reflexão.

Equidade em saúde não significa tratar todos de forma idêntica. Significa reconhecer necessidades específicas e garantir respostas diferenciadas, adequadas à complexidade de cada situação. É imperativo assegurar acesso equitativo a diagnóstico precoce, a cuidados especializados e a centros de referência, independentemente da localização geográfica. Impõe-se uma rede de referência sólida, que conjugue proximidade e diferenciação, articulando cuidados locais com estruturas altamente especializadas.

Mas a equidade não se esgota no hospital. As doenças raras colocam também um desafio de cidadania. Exigem que a sociedade garanta oportunidades justas na escola, no emprego e na vida comunitária, combatendo o estigma, as barreiras arquitetónicas e o isolamento social que frequentemente acompanham a complexidade clínica.

A raridade estatística não pode continuar a significar invisibilidade. Não pode justificar atrasos, desigualdades ou resignação. Cada diagnóstico tardio é tempo perdido. Cada fragmentação de cuidados é uma oportunidade falhada. Cada obstáculo social é uma barreira que podemos — e devemos — remover.

O desafio que hoje se coloca é coletivo. Exige compromisso político, organização do sistema de saúde, investimento na investigação e formação contínua dos profissionais. Exige também uma sociedade mais informada, mais empática e mais inclusiva.



Cuidar da exceção é, afinal, uma medida da maturidade de um sistema de saúde e da humanidade de uma comunidade. Porque cada pessoa conta. Porque cada história importa. Porque cada vida — independentemente da sua raridade — tem um valor absoluto.