

Reconhecimento nas Doenças Raras: Dr. Roberto Giugliani recebe o "Life for MPS Award" na Itália

O médico geneticista brasileiro, Dr. Roberto Giugliani, foi homenageado em Florença, na Itália, com o prestigiado "Life for MPS Award". O Dr. Giugliani é professor titular do Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), fundador do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) e do Instituto Genética para Todos, e um dos idealizadores da Casa dos Raros. Concedido a cada dois anos por pares internacionais, o prêmio reconhece a trajetória de uma vida dedicada ao avanço científico e ao cuidado nas mucopolissacaridoses (MPS). Trata-se de um marco inédito: é a primeira vez que a honraria contempla um profissional fora do eixo Europa-América do Norte. "É uma honra enorme integrar esse seleto grupo. Esse prêmio celebra uma jornada iniciada em 1972, quando eu era aluno de medicina e fui orientado pelo Prof. Clóvis Wannmacher a estabelecer um método bioquímico para a triagem para as mucopolissacaridoses (MPS) no Departamento de Bioquímica da UFRGS", lembra Giugliani, reconhecido como um dos pesquisadores mais influentes do mundo na área de doenças raras, com mais de 600 publicações em revistas internacionais e mais de 100 teses e dissertações orientadas.

MUCOPOLISSACARIDOSES

Nas últimas cinco décadas, o cenário das MPS transformou-se radicalmente de



Prêmio reconhece dedicação à pesquisa das mucopolissacaridoses

"É a primeira vez que a honraria contempla um profissional fora do eixo Europa-América do Norte"

doenças sem diagnóstico para condições tratáveis. Como nas MPS o tempo é essencial, o diagnóstico precoce é crucial para salvar vidas. "Quanto mais cedo o tratamento é implementado, melhores são os resultados. A Rede MPS Brasil tem auxiliado médicos e famílias, e a inclusão da pesquisa das MPS no teste do pezinho (triagem neonatal) é o passo decisivo para encurtar essa saga diagnóstica", destaca o especialista.

Uma nova fronteira a ser superada é cruzar a barreira sangue-cérebro para fazer as terapias administradas no sangue atingirem o sistema nervoso central. Moléculas inovadoras com essa capacidade já foram aprovadas no Japão e nos Estados Unidos (no Brasil elas aguardam aprovação da Anvisa), além de protocolos promissores de terapia gênica estarem em fase avançada de desenvolvimento.

AGENTE INTEGRADOR

A justificativa do prêmio também exalta a capacidade de Giugliani de criar pontes. Para ele, a colaboração internacional entre centros qualificados é indispensável para acelerar os estudos sobre doenças raras. Contudo, o acesso equitativo às inovações permanece um desafio. "O Brasil avançou ao incorporar no SUS todos os tratamentos para MPS aprovados pela Anvisa, pois não tratar é socialmente injusto e mais custoso para a sociedade. Mas essa ainda não é a realidade de grande parte da América Latina", pondera.

Aos jovens médicos e cientistas, o geneticista deixa uma mensagem de persistência: "Levem esperança às famílias, pois sempre há algo a fazer. Não desistam e trabalhem cada vez mais em conjunto", incentiva.

A matéria também está disponível online. Escaneie ou clique no QR code para acessá-la



O Elo Pet: como cães e gatos impulsionam pesquisas sobre doenças genéticas raras

Do ponto de vista biológico, humanos, cães e gatos compartilham uma coevolução milenar e uma semelhança genética que abre portas fundamentais para a medicina e a fisiologia comparada.

A relação com o cão (*Canis lupus familiaris*) iniciou-se na pré-história a partir do lobo cinzento, expondo ambas as espécies às mesmas pressões ambientais e evolutivas. "Apesar de humanos e caninos pertencerem a diferentes ordens de mamíferos, os genomas humano e canino apresentam cerca de 95% de sintonia (semelhança)", explica a Dra. Ana Paula Sommer Vinagre, professora titular da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS) e coordenadora do Laboratório de Metabolismo e Endocrinologia Comparada (LAMEC/ICBS).

ADAPTAÇÕES

Essa convivência moldou adaptações comuns, desde a capacidade dos cães em digerir o amido até elos hormonais

regulados pela ocitocina durante o contato visual entre tutores e pets.

PATOLOGIAS RARAS

Essa sintonia genômica explica por que os animais desenvolvem espontaneamente doenças muito parecidas com as humanas. Um exemplo marcante ocorre nos cães da raça *Golden Retriever*, que podem apresentar a *Golden Retriever Muscular Dystrophy*, equivalente à Distrofia Muscular de Duchenne ligada ao cromossomo X em humanos.

ONE HEALTH

O estudo dessas condições genéticas e patologias raras em modelos animais espontâneos impulsiona tanto a medicina veterinária quanto a humana, reforçando o conceito de Saúde Única (*One Health*). "Cães e gatos de tutores obesos também se tornam obesos e podem desenvolver as mesmas patologias consequentes da obesidade, como excesso de colesterol, hipertensão, diabetes, etc.", destaca a pesquisadora.

INTEGRAÇÃO

A seleção artificial intensificada a partir da Era Vitoriana deu origem a mais de 400



Genomas humano e canino apresentam cerca de 95% de semelhança

raças caninas, aumentando a variabilidade fenotípica e a predisposição de linhagens específicas a determinadas mutações. Para orientar a sociedade sobre essas particularidades e promover a integração entre biologia, medicina humana e veterinária, a Dra. Anapaula coordena o projeto de extensão universitária "Fisiologia Animal para Todos". A iniciativa promove palestras em escolas e ações de divulgação científica para conscientizar sobre a vacinação, castração e doenças crônicas em pets e pessoas.

Acompanhe o projeto **Fisiologia Animal para Todos** pelos perfis no Instagram **@lamec_ufrgs** e **@fisiovetufrgs**.

A matéria também está disponível online. Escaneie ou clique no QR code para acessá-la



RS celebra inclusão de Imunodeficiência Combinada Grave e Atrofia Muscular Espinhal no Teste do Pezinho

O Rio Grande do Sul avança na biotecnologia em saúde pública ao incluir a Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) e a Atrofia Muscular Espinhal (AME) no Teste do Pezinho do SUS. Operado pelo Laboratório Anthony Daher, na Casa dos Raros, o programa utiliza biologia molecular automatizada (RT-qPCR) para analisar o DNA a partir da gota de sangue em papel-filtro, atendendo a cerca de 8 mil recém-nascidos por mês.

AGILIDADE

A inclusão de doenças genéticas raras exige agilidade diagnóstica para garantir o tratamento antes do surgimento de

sequelas irreversíveis. A Dra. Mariluce Riegel-Giugliani, bióloga geneticista e coordenadora do Laboratório Anthony Daher da Casa dos Raros, fala sobre o impacto clínico da mudança. "Para essas duas doenças, o tempo é absolutamente crítico para ter as funções neurológica e imunológica preservadas. Na SCID, o bebê nasce sem defesa imunológica, fazendo com que infecções comuns possam ser fatais nos primeiros meses. Quando o diagnóstico ocorre nos primeiros dias, a quase totalidade das crianças tem chance de vida normal. Na AME, onde os pacientes são incapazes de preservar os neurônios motores, o benefício é

máximo quando o tratamento começa antes dos sintomas. Identificar essas doenças no teste do pezinho é o que permite começar a tratar a tempo", explica.

SUS

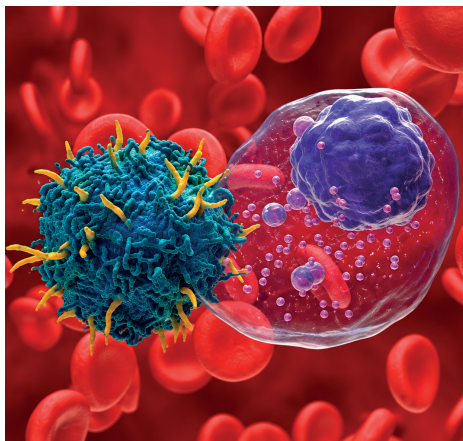
Os testes alterados acionam imediatamente a busca ativa da Casa dos Raros, encaminhando os casos alterados para o Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) para confirmação diagnóstica e tratamento ágil no SUS (Sistema Único de Saúde). O projeto inclui também a capacitação das equipes de coleta nas maternidades e postos de saúde de todo o Estado.

Terapia CAR-T transforma a oncologia no Brasil, mas enfrenta desafios de acesso e custos

A terapia com células CAR-T representa um dos avanços mais transformadores da oncologia moderna, conforme aponta o artigo científico publicado na revista *Frontiers in Hematology* (Guerino-Cunha et al., 2026). O tratamento reprograma geneticamente as células de defesa do próprio paciente para reconhecer e destruir tumores agressivos, como leucemias e linfomas de células B. Apesar de oferecer altas taxas de remissão, ultrapassando 80% em casos graves de leucemia linfoblástica aguda em crianças e jovens, o estudo alerta que a expansão dessa tecnologia no Brasil enfrenta grandes gargalos econômicos, regulatórios e estruturais.

BARREIRA FINANCEIRA

Segundo os autores do estudo, o Brasil é o único país da América Latina com terapias CAR-T registradas comercialmente pela Anvisa, incluindo produtos como Kymriah, Yescarta, Tecartus e Carvykti. No entanto, os dados levantados mostram que o custo de fabricação pode atingir US\$ 500 mil (mais de R\$ 2,5 milhões) por paciente, sem contar custos com internação e manejo de efeitos colaterais graves, como a síndrome de



País é o único da América Latina com terapias registradas comercialmente em órgão regulador

liberação de citocinas e complicações neurológicas. Essa barreira financeira gera uma forte disparidade entre o Sistema Único de Saúde (SUS) e o setor privado. Na saúde suplementar, a falta de incorporação no rol de coberturas obrigatórias da Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS) leva a frequentes negativas de custeio por operadoras. A consequência destacada no artigo é o salto na judicialização: a Justiça brasileira tem decidido favoravelmente aos pacientes em cerca de 96% das ações. Já no SUS, a burocracia e os prazos de até 150 dias para a infusão fazem com que muitos doentes

tenham seus problemas agravados antes de receber a terapia.

SAÍDAS

Para superar esses entraves, o levantamento sugere que o Brasil deva investir em produção nacional e parcerias estratégicas. A colaboração entre a Fiocruz e a organização norte-americana *Caring Cross* busca produzir terapias no país para o SUS a um custo reduzido de cerca de US\$35 mil por dose. Projetos do INCA com o *Children's Hospital of Philadelphia* e pesquisas de centros como a USP de Ribeirão Preto e o Instituto Butantan também impulsionam ensaios clínicos locais. Os especialistas do painel analítico concluem que garantir o acesso sustentável exige diretrizes clínicas unificadas, capacitação de equipes multidisciplinares e novos modelos de pagamento baseados em resultados. Apenas alinhando inovação e equidade o país conseguirá democratizar esse tratamento transformador, refletem os autores do estudo.

A matéria também está disponível online. Escaneie ou clique no QR code para acessá-la



Luma Pimentel/Unsplash

Diagnóstico precoce evita sequelas irreversíveis

A iniciativa coloca o Rio Grande do Sul na vanguarda da aplicação da Lei Federal nº 14.154/2021, que prevê a expansão gradual do rastreio neonatal no Brasil. Para a coordenadora e especialista da Casa dos Raros, a aliança reforça o compromisso social da instituição com a saúde pública. “Essa parceria é a materialização da nossa missão em política pública no SUS, ao alcance de qualquer família. Significa detectar doenças antes de danos irreversíveis e provar que unir sociedade civil, ciência e poder público transforma vidas. É exatamente para isso que a Casa dos Raros existe”, diz.

A matéria também está disponível online. Escaneie ou clique no QR code para acessá-la



Como o neurodesign melhora a acessibilidade sensorial

A experiência de um espaço vai muito além do que os olhos podem ver. Em clínicas, hospitais e espaços públicos, o design de interiores, a iluminação, a acústica e a circulação impactam diretamente o bem-estar de pacientes com hipersensibilidade sensorial ou limitações motoras complexas. Projetar para essa diversidade exige uma mudança profunda de perspectiva no mercado arquitetônico.

A arquiteta e especialista em neurociência aplicada à arquitetura, Priscilla Bencke, destaca que um dos principais equívocos da profissão ainda é a centralidade na estética visual. “Um dos principais erros ainda é projetarmos espaços predominantemente a partir daquilo que enxergamos. A arquitetura tem uma tradição muito visual e, muitas vezes, a discussão acaba concentrada em estética, cores, formas e materiais. Mas a nossa experiência ambiental é multissensorial”, pontua.

Ela explica que variáveis como acústica, temperatura, odores e iluminação determinam o nível de conforto ou estresse de quem frequenta o local. “Um ambiente pode ser visualmente muito bonito e, ao mesmo tempo, ter reverberação excessiva, cheiro muito intenso, iluminação ofuscante, temperatura desconfortável, excesso de estímulos visuais ou nenhuma possibilidade de afastamento e privacidade”, alerta Priscilla.

CONSCIÊNCIA SENSORIAL

Outro ponto crucial é abandonar a ideia de que existe um padrão único de percepção espacial. Para Priscilla Bencke, projetar para um suposto “usuário médio” ignora a diversidade de características sensoriais, cognitivas e físicas das pessoas. Por isso, a pergunta central do projeto deve mudar de “como esse ambiente deve ser?” para “quem são as diferentes pessoas que irão experimentar esse ambiente e do que elas precisam?”.

Embora soluções como salas de decompressão tenham ganhado espaço em projetos modernos, Priscilla enfatiza que elas não resolvem isoladamente os problemas de um projeto inadequado. “A sala de decompressão

contraste adequado, circulação intuitiva e posicionamento de áreas silenciosas.

Além disso, Priscilla alerta para o impacto financeiro de um projeto negligente: “Precisamos considerar o custo de um ambiente



Arturo Esparza/Unsplash

Design de interiores impacta bem-estar de pacientes com hipersensibilidade sensorial ou limitações motoras complexas

é extremamente válida, mas ela não pode funcionar como uma compensação para um edifício inteiro sensorialmente hostil. O ideal é que todo o ambiente seja projetado com maior consciência sensorial, e que essa sala funcione como uma possibilidade adicional de autorregulação”, defende a especialista.

CUSTO

Engana-se quem pensa que incorporar o neurodesign e a acessibilidade sensorial encarece obrigatoriamente uma obra. Grande parte das melhorias decorre de escolhas estratégicas feitas no início do planejamento, como a organização do layout, setorização,

inadequado, incluindo reformas posteriores, necessidade de adaptações, desconforto dos usuários, redução da permanência e, dependendo do contexto, até perda de autonomia. Eu gosto de pensar que projetar para a diversidade não significa necessariamente acrescentar coisas ao projeto. Muitas vezes significa justamente retirar excessos, organizar melhor os estímulos e fazer escolhas mais conscientes”, observa.

A matéria também está disponível online. Escaneie ou clique no QR code para acessá-la



CONEXÕES RARAS

Conexões Raras é um informativo trimestral da Casa dos Raros

Edição 05 | Jul/Set 2026

EXPEDIENTE

Consultor Administrativo:
Fabrício G. Barbosa

Supervisão:
Roberto Giugliani

Design gráfico e diagramação:
Sedenir Vaz

Jornalista responsável:
Sabrina Auler - MTb 13.799

Conteúdo:
Júlia Bauer e Sabrina Auler

Consultores editoriais:
Fabrício G. Barbosa, Franciele Barbosa Trapp, Guilherme Baldo, Mariluce Giugliani, Roberto Giugliani e Tássia Tonon

Patrocínio:

ultragenyx
pharmaceutical