

caiu na rede

Informativo
da Rede MPS Brasil



Ano 8/nº 37
Out/Dez 2023

REDE NOTÍCIAS

Equipe da Casa dos Raros prestigia premiação em SP

Representantes da equipe da Casa dos Raros marcaram presença na 9ª edição do Prêmio Gente Rara, realizada em São Paulo no último dia 4 de dezembro. A premiação é promovida pela Casa Hunter e busca destacar figuras ligadas à luta em defesa de pessoas com doenças raras no Brasil. A cerimônia marcou também o aniversário de 10 anos de fundação da Casa Hunter. 🌱



Casa dos Raros

Grupo participou da 9ª edição do Prêmio Gente Rara

REDE ASSOCIAÇÃO

*Por Rejane Machado, presidente da ANPB

Conheça a luta da Associação Niemann Pick e Batten Brasil

A Associação Niemann Pick Brasil (ANPB) foi criada em dezembro de 2010 e, em 2019, adicionou a doença de Batten a seu escopo, o que resultou na mudança de nome para Associação Niemann Pick e Batten Brasil.

Criada para ajudar as famílias de pacientes brasileiros com as raras e devastadoras doenças de Niemann Pick e Batten, nossa missão é auxiliar a todos no acesso aos medicamentos e tratamentos que proporcionem sobrevida. Ademais, oferecemos suporte a partir de informações de diretrizes médicas, orientações em geral, busca por novos tratamentos e apoio emocional às famílias.

POLÍTICAS PÚBLICAS

Além disso, trabalhamos ativamente para implementar políticas públicas em favor de todos os pacientes com essas doenças raras. Promovemos, também, projetos que buscam conscientizar a população brasileira a respeito dessas ainda tão desconhecidas patologias.

EXPANSÃO

Começamos com um grupo pequeno e atualmente somos mais de 150 famílias cadastradas na Associação, que está conectada à Aliança



Arquivo ANPB

Internacional de Niemann Pick (INPDA). Conseguimos ver um futuro próspero e cheio de esperança.

Nosso trabalho é feito com muito amor e dedicação, para que famílias e pacientes saibam que não estão sozinhos nessa caminhada. 🌱

Saiba mais em:
www.niemannpickbrasil.org.br

Fibrose cística: antes e depois

Todos nós somos raros porque somos únicos. Há alguns que nascem com uma doença rara também. Todos nós temos uma história e, quando se trata de doenças raras, elas são muito semelhantes.

Quando o filho nasce, você deseja a ele toda a saúde do mundo. Contudo, às vezes, a partir do Teste do Pezinho, pode ocorrer a indicação para alguma doença rara. É quando você busca o diagnóstico. Busca os porquês. Você se pergunta: por que comigo? Por que com meu filho?

Eu fiz essas perguntas 21 anos atrás, mas não quis buscar as respostas porque o tempo me fez perceber que o mais importante não era saber o porquê e, sim, saber como cuidar, como tornar a vida dele a melhor possível.

Gabriel nasceu em 2002. Logo percebemos o íleo meconial (primeiro sintoma da doença). Fizemos, então, testes para fibrose cística: dois deram positivos. Fizemos, também, um Teste do Suor, que resultou negativo - o padrão ouro para confirmar a doença. Seguimos, assim, sem o tratamento por conta deste falso negativo. No entanto, aos 10 meses, o Gabriel já apresentava vários sintomas da doença: suor salgado e perda de gordura nas fezes. Mesmo assim, o principal sintoma, que era a tosse, ele não tinha até então.

Gabriel começou, então, a tossir e não parou mais. Fizemos todos os tratamentos possíveis: com antibióticos, corticóides, inalações etc. Percebemos pequenas melhoras, mas nenhuma definitiva, até o dia que ele precisou ficar internado na UTI. Gabriel melhorou e foi para o quarto. Nessa noite, entretanto, ele parou de respirar. Correria, desespero. Fizeram uma tomografia e ele voltou para a UTI, entubado e muito mal.

A chefe da UTI desconfiou da história dele, dos sintomas, e fez o Teste do Suor, que deu positivo.

SUPORE

Fomos encaminhados para o Centro de Tratamento de Fibrose Cística da Santa Casa de São Paulo. Quisera que todas as doenças raras pudessem ter um centro de atendimento multidisciplinar como tem a fibrose cística. Não é a realidade da maioria das doenças raras, portanto tenho que dizer que me sinto até privilegiada por ter esse suporte.



Gabriel, 21 anos

A medicação foi o recomeço de tudo, o recomeço de uma vida

A fibrose cística é uma enfermidade progressiva, multisistêmica e fatal. Eu passei os 18 anos seguintes da minha vida me preparando internamente para o dia que ele fosse para um transplante pulmonar ou para que não conseguisse resistir no oxigênio e viesse a falecer. Foram anos e anos de muito tratamento, muitas internações, muitas tosses, pneumonias, bactérias, faltas na escola, aniversário em hospital, mas sempre tentando manter o nosso foco, que era fazer o

possível para que a vida dele continuasse sendo a melhor que pudesse.

Não estava no meu radar que um dia ele poderia ter um medicamento que parasse a progressão da doença e que fizesse ele voltar a ter um pulmão melhor, que pudesse começar a ter perspectiva de vida ou pudesse fazer planos.

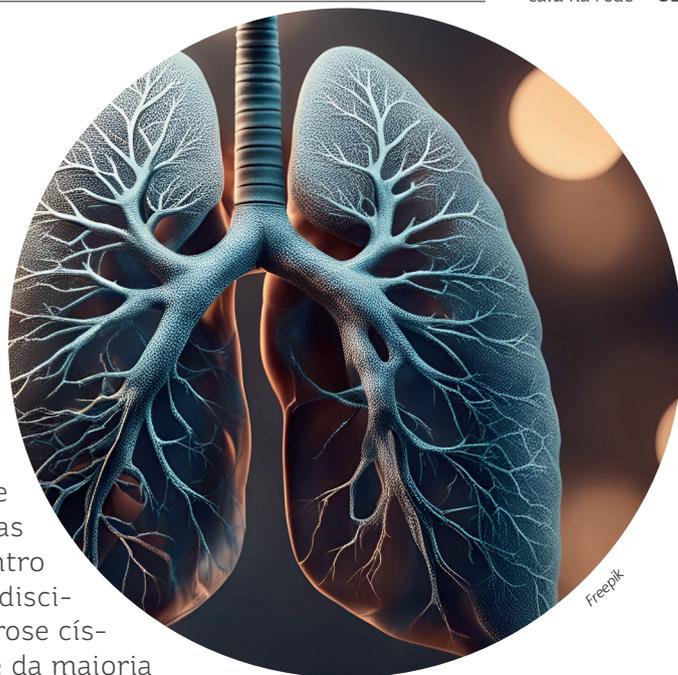
O tempo passava e se tornava cada vez mais curto... mas aí veio a mais poderosa de todas as notícias... um medicamento específico para a doença do meu filho chegou.

Foi o início de uma outra luta. Como ter acesso? Infelizmente, não teve outra forma, mas apelar para a Justiça. Qual mãe não moveria montanhas para salvar seu filho?

Após quase um ano, conseguimos o milagre. Sim, essa medicação foi o meu milagre. A partir do uso da medicação, Gabriel passou a apresentar prova de função pulmonar excelente e, inclusive, ganho de peso. Ele está mais confiante. Tem namorada, trabalho.

A medicação foi o recomeço de tudo, o recomeço de uma vida. É um divisor do antes e depois nas doenças raras.

Termino esse relato dizendo que há poucas semanas foi anunciado que esse medicamento (Trikafta, uma combinação de três medicamentos de nova geração para o tratamento da fibrose cística: o elexacaftor, tezacaftor e o ivacaftor) será incorporado no Sistema Único de Saúde (SUS). ✨



FreePik

Arquivo pessoal

Debra Brasil: em busca de uma vida melhor para as pessoas com epidermólise bolhosa

Sou Leandro L. Rossi, presidente da Debra Brasil. É com grande satisfação que compartilho com vocês a missão e o trabalho que nossa organização realiza em prol das pessoas com epidermólise bolhosa (EB), uma doença rara, severa, sem cura e não transmissível.

A Debra Brasil é uma instituição técnica comprometida com a pesquisa e o desenvolvimento de protocolos clínicos e tratamentos inovadores. Além disso, trabalha na capacitação de voluntários e profissionais de saúde, estabelecendo uma rede de apoio para as famílias afetadas.

A epidermólise bolhosa é uma condição que afeta a pele e as membranas mucosas, causando a formação de bolhas dolorosas ao menor toque. Muitos desconhecem essa doença devido à sua raridade, e é aí que entra a Debra Brasil. Desempenhamos um papel ativo na conscientização da sociedade sobre a EB e outras doenças raras.

A organização promove campanhas educativas e eventos para compartilhar informações e desmistificar a doença, combatendo preconceitos e estigmas que, muitas vezes, cercam os pacientes com EB. Destacamos, aí, a campanha Vire do Avesso. Trata-se de uma iniciativa onde buscamos conscientizar sobre preconceito e inclusão. Apesar da EB apresentar a pele exposta, ela não é contagiosa. Saiba mais em www.debrabrasil.com.br/viredoavesso

A Debra Brasil empenha-se na busca incessante pela cura da EB e, enquanto essa cura não chega, dedicamos nossos esforços à melhoria da qualidade de vida daqueles que enfrentam diariamente os desafios dessa doença rara.

O QUE FAZEMOS?

Com quatro pilares essenciais

- atendimento, capacitação, pesquisas técnico-científicas e políticas públicas - a Debra Brasil desempenha um papel crucial na vida das pessoas afetadas pela EB.

1. Atendimento:

a Debra Brasil oferece suporte abrangente, garantindo acesso às informações, recursos e cuidados. Mantemos uma rede de voluntários dedicados e comprometidos em ofe-



recer assistência às famílias e aos pacientes em todo o Brasil.

2. Capacitação:

por meio de campanhas educativas, queremos que todos saibam que a EB não é contagiosa e que os pacientes com essa condição merecem respeito e inclusão.

3. Políticas públicas:

trabalhamos incansavelmente para promover políticas públicas eficazes no Sistema Único de Saúde (SUS) que garantam diagnósticos precisos, tratamentos especializados e apoio psicossocial adequado para pacientes com doenças raras, como a EB. Como grande exemplo de conquista temos o PCDT - Protocolo de Cuidados e Diretrizes para tratamento da Epidermólise

Bolhosa, aprovado em Dezembro/2021, e que atualmente estamos batalhando para tirá-lo do papel e fazer chegar tratamento digno para as pessoas com EB, nos municípios do Brasil.

4. Técnico e científico:

buscamos constantemente inovações no tratamento da EB e compartilhamos práticas e protocolos clínicos para melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Também estamos empenhados na capacitação de profissionais de saúde e voluntários. Em 2021, realizamos o maior programa de sequenciamento genético de uma doença rara no Brasil, onde mais de 400 pessoas com EB fizeram seus exames. Estamos na segunda etapa do projeto, que é a análise e construção de um perfil da EB no país, auxiliando na atração de grandes pesquisas, onde o Brasil poderá fazer parte. Também queremos promover a geração de conhecimento científico via artigos, além, claro, de ter beneficiado todas as pessoas que executaram esse exame, que tem um custo de aproximadamente 5 mil reais.

A Debra Brasil está comprometida em fazer a diferença na vida das pessoas com EB e suas famílias. Somos uma voz forte, um apoio constante e um farol de esperança. Junte-se a nós nesta jornada de cuidado, conscientização e compreensão. 🌱



Simpósio MPS Sul 2023

ocorre de 1º e 3 de dezembro

Entre os dias 1º e 3 de dezembro ocorre, na cidade de Porto Alegre (RS), o Simpósio MPS Sul, um encontro que reúne pacientes, familiares, membros da comunidade e profissionais de saúde com o objetivo de proporcionar aos seus participantes informações atualizadas sobre as mucopolissacaridoses (MPSs), especialmente sobre os avanços mais recentes na área de tratamento.

IMPORTÂNCIA

O Simpósio MPS Sul vem sendo realizado anualmente desde 2004.

O evento é considerado um dos mais importantes no campo das doenças raras do país. Todos os anos, o encontro atrai médicos, pesquisadores, pacientes e familiares de diversos estados a fim de esclarecer dúvidas e divulgar os mais recentes achados científicos, sobretudo sobre as mucopolissacaridoses (MPS), enfermidades genéticas raras causadas por falhas no sistema de degradação de moléculas devido à deficiência de algumas enzimas naturais do organismo. O evento é promovido pela Rede MPS Brasil,

pelo Instituto Genética para Todos (IGPT) e Instituto Atlas Biosocial. ✨



Arquivo Instituto Atlas Biosocial

Fique atento ao site da Casa dos Raros (www.cdr.org.br) para obter mais detalhes sobre as inscrições.



REDE NOTÍCIAS

*Por Guilherme Baldo, farmacêutico, doutor em Bioquímica e professor adjunto do Departamento de Fisiologia UFRGS (Universidade Federal do Rio Grande do Sul)

CNPq investe em estudos de saúde de precisão

O Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico (CNPq) lançou, recentemente, uma chamada para apoiar projetos de pesquisa que visem ao desenvolvimento, avaliação e utilização de tecnologias terapêuticas aplicadas à Saúde de Precisão, que tenham por objetivo auxiliar no

diagnóstico, tratamento ou prevenção de doenças. Isso significa apoiar projetos envolvendo o desenvolvimento de novos tratamentos para doenças como as mucopolissacaridoses (MPS), incluindo a terapia gênica. Este tipo de apoio é fundamental para que o país possa desenvolver seus próprios

produtos nesta área. Além das MPS, também foram aprovados projetos para o tratamento de outras doenças raras, como acidemias, doenças neurodegenerativas e alguns tipos de câncer. ✨

Mais informações:
<https://memoria2.cnpq.br/>

caiu
na rede

Caiu na Rede é um informativo trimestral da Rede MPS Brasil

Edição 37 | Outubro / Dezembro 2023

expediente

Coordenação geral:
Roberto Giugliani

Supervisão:
Guilherme Baldo

Consultor administrativo:
Célio Luiz Rafaelli

Planejamento gráfico e diagramação:
CD D'VAZ
ilustra e design

Jornalista responsável:
Sabrina Auler - MTb 13.799

Colaboraram nesta edição:
Deise Zanin, Guilherme Baldo, Leandro L. Rossi, Paola Massari, Rejane Machado.

Contate a equipe do Caiu na Rede para comentar as reportagens, sugerir assuntos e fazer críticas ou elogios!
Fone: 0800 510 2030 | **WhatsApp:** +55 51 8038 6819
E-mail: mps@ufrgs.br | **Facebook:** @redempsbrasiloficial

Patrocínio:

ultragenyx
pharmaceutical