

# caiu na rede



Informativo  
da Rede MPS Brasil

Ano 8/nº 39  
Abr/Jun 2024

REDE NOTÍCIAS

\*Por Carolina Fischinger Moura de Souza, Superintendente  
Clínica, Casa dos Raros, Porto Alegre

## Casa dos Raros completa um ano de atividades

No dia 28 de fevereiro, a Casa dos Raros (Centro de Atenção Integral e Treinamento em Doenças Raras - CDR) completou um ano de inauguração. O novo projeto localiza-se em Porto Alegre, RS, e tem como foco a promoção da avaliação integral e multidisciplinar dos pacientes com doenças genéticas raras, bem como seus familiares. Tal suporte inclui testes diagnósticos, orientação sobre o manejo terapêutico, treinamento e capacitação de profissionais da saúde que atuam nessa área, além de pesquisas clínicas em doenças raras.

O modelo de atendimento prevê um acolhimento inicial com coleta de

dados demográficos e sobre a situação social (teletriagem), seguido de uma teleconsulta médica onde identifica-se as necessidades de cada caso sem avaliação, e de uma consulta presencial para realização de exames bem como avaliação por equipe multiprofissional composta por fisioterapeuta, psicólogo, fono-terapeuta, assistente social, e vários outros. Após a definição do diagnóstico, ocorre uma nova consulta para orientação e aconselhamento genético, com informações pertinentes ao diagnóstico e manejo e, por fim, o fornecimento de um relatório completo com todos os dados da avaliação realizada. Devido ao modelo estabelecido, é possível atender pacientes que residem longe da sede da Casa dos Raros. Pacientes que ainda estão sem diagnóstico são avaliados periodicamente, buscando a melhor estratégia possível para conclusão da investigação. Destaca-se, também, o

projeto de capacitação dos profissionais que atuam na atenção básica para o manejo clínico a longo prazo dos pacientes em seu município, uma iniciativa pioneira na América Latina.

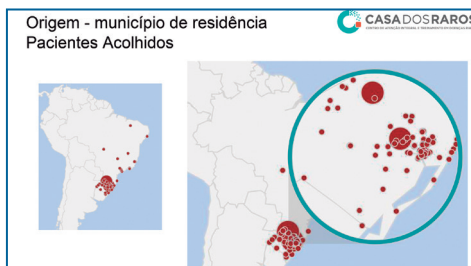
A "porta de entrada" para a avaliação na CDR é a realização de um "registro de interesse" no próprio site (<https://cdr.org.br/>), o qual desencadeia o processo de acolhimento. A partir de um convênio firmado com a Secretaria Estadual da Saúde do Rio Grande de Sul, desde novembro de 2023 a CDR vem recebendo também, todas as semanas, pacientes regulados pelo SUS para serem avaliados pela equipe clínica.

De julho de 2023, quando ocorreu o primeiro atendimento presencial na CDR, a janeiro de 2024, a Casa dos Raros atendeu a 184 pacientes. divulgados pela CDR referentes ao ano que passou. ✨



### Perfil Assistencial para Atendimento na Casa dos Raros

Deficiência Intelectual  
Atraso e/ou regressão do desenvolvimento  
Síndromes malformativas (malformações congênitas, síndrome de Down)  
Transtorno do espectro autista  
Epilepsia  
Microcefalia  
Doenças neuromusculares  
Neurofibromatose  
Esclerose tuberosa  
Ataxias infantis  
Leucodistrofias  
Hipotonia  
Casal com perdas gestacionais ou óbito de filhos sem causa definida  
Baixa estatura, problemas de crescimento  
Distúrbios do desenvolvimento sexual  
Erros inatos do metabolismo  
Surdez e cegueira  
Síndrome do X-frágil



### DIAGNÓSTICOS

36% informaram já ter diagnóstico na etapa de acolhimento  
13% com diagnósticos novos já estabelecidos  
3% sem diagnóstico após extensa investigação  
Demais em etapa de acolhimento e avaliação diagnóstica

A média de tempo estabelecido para o diagnóstico nesse período - desde o paciente iniciar o processo até a sua conclusão - foi de 58 dias, considerado excelente pela equipe.

## Doença rara: A Distrofia Muscular de Duchenne

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular de origem genética, causada por variantes patogênicas no gene DMD, localizado no cromossomo X. Portanto, ela ocorre principalmente em homens. Este gene codifica para a produção da proteína distrofina, que é essencial para o processo de manutenção da integridade do músculo. A deficiência da distrofina causa ruptura constante nas fibras musculares, fraqueza dos músculos e morte de células musculares, que são substituídas por tecido fibroso e um processo inflamatório.

### ACHADOS E DIAGNÓSTICO

Pacientes com DMD apresentam sintomas desde a primeira infância. Os principais achados clínicos iniciais incluem um desenvolvimento motor mais atrasado, com a criança tendo dificuldades para aprender a sentar ou para ficar de pé. Além disso, possuem fraqueza muscular, costume de



DMD ocorre principalmente em homens

andar na ponta dos pés e necessidade de usar as mãos como apoio para se levantar. Em fases mais avançadas da doença, apresentam aumento do coração, dificuldades respiratórias e contraturas articulares.

Pacientes com DMD apresentam produção muito baixa da distrofina, geralmente em níveis menores do

que 5% dos apresentados pela população geral, e níveis muito elevados no sangue de uma enzima chamada creatino-quinase (CK). O diagnóstico final é dado pelo teste genético, que confirma a presença de uma variante no gene DMD associada ao quadro clínico. Em alguns casos, é necessário realizar uma biópsia do músculo para confirmar o diagnóstico.

### TRATAMENTOS

Os pacientes com DMD devem ser acompanhados por equipe multiprofissional, pois vários tratamentos paliativos podem auxiliar a controlar ou retardar os sintomas. Além disso, há tratamentos específicos sendo usados ou em desenvolvimento para DMD. Dependendo do tipo de variante genética, no Brasil, alguns pacientes fazem uso do medicamento Translarna, que é aprovado pela Anvisa desde 2019, mas funciona apenas para mutações chamadas 'sem sentido' (onde há parada prematura da formação da distrofina). Outros tratamentos, como a terapia gênica com o produto Eleydis, já possuem aprovação em outros países (como os EUA), e estão sob avaliação da agência regulatória aqui no Brasil. ✨

#### SINAIS CLÍNICOS

- Fraqueza muscular
- Atraso motor
- Aumento do coração

#### DIAGNÓSTICO

- Sinais clínicos + teste genético (isso escrito em dourado)
- Biópsia muscular

#### REDE NOTÍCIAS

## MPS Day alerta para as mucopolissacaridoses

Entidades engajadas ao tema 'doenças raras' organizam diversas atividades para marcar a passagem do Dia de Conscientização das Mucopolissacaridoses. O MPS Day, celebrado mundialmente no dia 15 de maio, busca alertar a sociedade para a existência das mucopolissacaridoses (MPS), doenças genéticas raras que afetam a produção de certas enzimas essenciais para o correto funcionamento do organismo. Na data, organizações científicas e de defesa das pessoas com MPS e familiares promovem ações de divulgação da doença a fim de informar a população sobre os sinais e sintomas dessas enfermidades. O diagnóstico precoce oferece mais qualidade de vida ao paciente que recebe o tratamento adequado.

O manejo correto da MPS requer cuidados de uma equipe multidisciplinar, envolvendo médico geneticista, pediatra, pneumologista, otorrinolaringologista, oftalmologista, ortopedista, neurologista, fisioterapeuta, dentista, fonoaudiólogo e psicólogo.

As mucopolissacaridoses são identificadas conforme a enzima deficiente. Assim, há 11 tipos conhecidos de MPS. São eles: MPS I, MPS II, MPS III-A, MPS III-B, MPS III-C, MPS III-D, MPS IV-A, MPS IV-B, MPS VI, MPS VII e MPS IX.

O MPS Day foi instituído, no Brasil, pela Lei nº 13.122/2.015. ✨

## Simpósio Internacional de Mucopolissacaridoses realizado com sucesso na Alemanha

O “Simpósio Internacional sobre Mucopolissacaridoses e Doenças Relacionadas – ISMPS” foi finalmente retomado após uma interrupção de vários anos. Realizado tradicionalmente a cada dois anos, teve sua edição presencial anterior realizada em 2018, na Holanda. A edição seguinte, prevista para ocorrer em Barcelona em 2020, teve que ser transferida em função da pandemia de Covid-19, e acabou sendo realizada de forma virtual em 2021. A seguir, estava previsto que o simpósio seria realizado em 2023, em Luzerna, na Suíça, mas por razões logísticas acabou sendo transferido para ocorrer na Alemanha em 2024.

Este é um evento um pouco diferente dos congressos tradicionais, uma vez que ele envolve além de médicos e cientistas, também pacientes e familiares. Organizado conjuntamente pelas associações de pacientes com mucopolissacaridoses da Alemanha e da Áustria, o evento se realizou em Würzburg, na Alemanha, de 4 a 7 de abril de 2024.

### PROGRAMAÇÃO

Foram organizadas várias sessões paralelas dirigidas para médicos e cientistas, de um lado, e para



pacientes e familiares de outro, mas também ocorreu uma importante programação com sessões plenárias conjuntas para todos os participantes. As atividades sociais, incluindo o coquetel de boas-vindas, coffee-breaks, almoços e jantar de encerramento, foram conjuntas, assim como a tocante remembrance ceremony, uma homenagem aos que partiram, realizada na praça central da cidade.

Em relação ao conteúdo, muito se discutiu sobre métodos de diagnósticos, cuidados gerais, qualidade de vida e, é claro, sobre novos tratamentos. Foram apresentados dezenas de pôsteres com contribuições relevantes para o campo das mucopolissacaridoses e doenças relacionadas, trazendo muita esperança para os pacientes e familiares.

Todos os participantes saíram energizados do encontro, e já pensando na nova edição do evento, que será realizada em Florença, Itália, de 3 a 6 de junho de 2026. ✨



## Mãe destaca importância do Dia Mundial das Doenças Raras

**M**e chamo Daniela Franco e minha filha, Gisela Franco Bernardes, tem uma doença rara chamada mucopolissacaridose tipo III B, conhecida, também, como Síndrome de Sanfilippo tipo B. Hoje a Gi tem idade cronológica de 22 anos, mas idade mental de 3 anos, pois sua doença é de caráter progressivo. Trata-se de uma patologia neurodegenerativa, sendo, infelizmente, fatal. Como mãe atípica, digo a vocês que o meu maior sonho é receber a notícia de que descobriram a cura para essa doença horrível. Eu sei que esse é o sonho de milhares de famílias.

“As doenças raras são um desafio contínuo, de 24 horas”

Então, eu gostaria de destacar a importância do Dia Mundial das Doenças Raras, celebrado sempre no último dia do mês de fevereiro. Essa data é muito significativa, pois tem como objetivo dar visibilidade aos pacientes, conscientizando a população para, assim, buscar incentivos de pesquisas para o desenvolvimento e atualizações das políticas públicas relacionadas às enfermidades raras. O fato de haver um dia mundial para o tema também serve como um alerta muito importante para a busca de um diagnóstico precoce e correto.

É fundamental divulgar cada vez mais informações sobre essas



Daniela (E) e Gisela (D)

doenças, sensibilizar a população, os governos, pesquisadores, profissionais da área da saúde (pois muitos desconhecem várias dessas doenças). Os pacientes precisam de tratamentos adequados para que seus quadros clínicos não evoluam. Temos milhares de pacientes precisando sim de tratamentos paliativos, tratamentos multidisciplinares. Há, também, pesquisas a serem desenvolvidas.

As doenças raras são um desafio contínuo, de 24 horas. As consultas médicas são, muitas vezes, semanais. É preciso estar atento às várias medicações do dia... Então, precisamos, urgente, de leis que beneficiem aos pacientes. Penso que o tratamento adequado, que proporcione ao paciente mais qualidade de vida, é um direito, afinal todos merecemos o direito à vida. ✨

caiu  
na rede

Caiu na Rede é um informativo trimestral da Rede MPS Brasil

Edição 39 | Abril/Junho 2024

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:**  
Carolina Fischinger  
Moura de Souza,  
Daniela Franco,  
Guilherme Baldo e  
Roberto Giugliani.

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](mailto:mps@ufrgs.br) | Facebook: [@redempsbrasiloficial](https://www.facebook.com/redempsbrasiloficial)

Patrocínio:

ultragenyx  
pharmaceutical