

Novo informativo “Conexões Raras” moderniza comunicação sobre doenças raras e condições genéticas pouco frequentes



Dr. Giugliani: escopo ampliado

Após mais de uma década de dedicação à divulgação de informações sobre as mucopolissacaridoses (MPS), o informativo “Caiu na Rede” se despede para dar lugar a uma nova iniciativa: o “Conexões Raras”, publicação idealizada para refletir os desdobramentos da Rede MPS Brasil e o crescimento do interesse e a ampliação da atuação para outras doenças raras. A mudança marca um novo capítulo na comunicação científica e institucional promovida pela Casa dos Raros, e reforça o compromisso com informação acessível, atual e conectada com a realidade de pacientes, profissionais e pesquisadores.

ÊXITO

“O sucesso da Rede MPS Brasil, âncora do Caiu na Rede, levou naturalmente à expansão desse modelo para outras condições pouco frequentes”, explica o médico geneticista Roberto Giugliani, cofundador e Diretor Executivo da Casa dos Raros. “Inicialmente, ampliamos para outras doenças lisossômicas, depois para outras condições genético-metabólicas e agora para as doenças raras como um todo. Isso levou à criação do Conexões Raras”.

“Vamos destacar as novidades em termos de conhecimento, diagnóstico, tratamento e políticas públicas”

AMPLIAÇÃO

A principal transformação do novo informativo está no escopo ampliado. Se antes o foco editorial era exclusivo sobre MPS, agora o Conexões Raras busca representar o universo mais amplo das doenças raras genéticas, respeitando a diversidade de temas e públicos envolvidos. Segundo Giugliani, o objetivo editorial permanece claro: “Vamos destacar as novidades em termos de conhecimento,

diagnóstico, tratamento e políticas públicas. Queremos atualizar os leitores sobre os mais recentes avanços na área de doenças raras”.

FORMATO

Essa ampliação se reflete também no formato. “O Conexões Raras nasce com uma concepção mais atual. As matérias terão chamadas curtas, com QR codes que direcionam para conteúdos aprofundados,



Caiu na Rede: informativo foi publicado durante 10 anos

conforme o interesse do leitor”, detalha o médico. “Mantemos a linguagem acessível, que sempre foi uma das marcas do Caiu na Rede, mas com uma estrutura editorial mais moderna e interativa”.

Com o novo formato, a expectativa é que o informativo tenha um papel ainda mais relevante na formação de profissionais de saúde e na conscientização pública.

Escaneie o QR Code (leitor versão impressa) /
[clique aqui](#) para ler a matéria completa
(versão digital)



Casa dos Raros detalha condições genéticas mais identificadas por sua equipe

Na Casa dos Raros (CDR), cada paciente é único, mas muitos desafios se cruzam. Até julho de 2025, 961 pessoas já haviam sido acolhidas, sendo que 71 delas convivem com

diagnósticos ou suspeitas de Síndrome de Down, Neurofibromatose tipo 1 (NF1), Síndrome de Marfan, Doença de Machado-Joseph (SCA3) ou Doença de Huntington



Dados de acolhimento na CDR até 10 de julho de 2025:

- Total de pacientes acolhidos: 961
- Síndrome de Down: 27
- NF1: 20
- Síndrome de Marfan: 11
- Doença de Machado-Joseph (SCA3): 8
- Doença de Huntington: 5



Bruna Guaraná:
quase mil pacientes acolhidos

- veja quadro. Com base nas contribuições de Bruna Guaraná, médica geneticista e mestre em Genética pela UFCSPA (com atuação na Casa dos Raros e na Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre), a edição online do Conexões Raros detalha algumas das doenças mais identificadas na CDR.

Escaneie o QR Code
(leitor versão impressa)
/ [clique aqui](#) para ler a
matéria completa
(versão digital)



CONECTANDO-SE

Psicologia: como lidar com o diagnóstico de uma doença rara

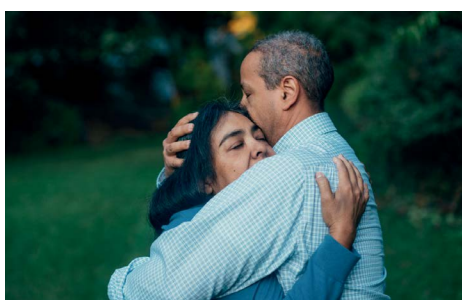
Receber o diagnóstico de uma doença rara é sempre um momento marcante, carregado de incertezas e necessidade de adaptação. O desafio, segundo a psicóloga Daniele Lima Rocha, é acolher as emoções e buscar caminhos mais leves.

Tristeza, raiva, dúvida ou até certo alívio: todas essas reações são naturais, garante Daniele. A psicóloga reforça que o paciente não deve se cobrar por respostas imediatas

já que o processo de assimilação leva tempo e deve ser respeitado. De acordo com a profissional, buscar informações confiáveis com a equipe de saúde ajuda a reduzir a ansiedade e evita a exposição a conteúdos alarmistas ou imprecisos.

COMPARTILHAR

Igualmente, criar uma rede de apoio



Contar com rede de apoio é fundamental

sólida, com familiares, amigos, grupos especializados e profissionais de saúde mental, torna o processo menos solitário e mais acolhedor. Igualmente, "compartilhar dúvidas e experiências ajuda a aliviar o estresse", diz.

Escaneie o QR Code
(leitor versão impressa)
/ [clique aqui](#) para ler a
matéria completa
(versão digital)



Arquivo CDR

CONEXÕES DIREITO

Diagnóstico: um direito básico

O diagnóstico precoce é um direito fundamental das pessoas com doenças raras e representa o ponto de partida para o acesso ao tratamento, à inclusão social e à plena dignidade humana. A Constituição Federal, em seus artigos 5º e 196, estabelece a saúde como direito de todos e dever do Estado. Normas como a Portaria GM/MS nº 199/2014 e a Lei nº 12.401/2011 complementam esse arcabouço jurídico, reforçando a obrigatoriedade de disponibilização de exames e procedimentos diagnósticos no SUS. A recusa indevida ao diagnóstico pode gerar responsabilidade civil e administrativa, especialmente quando causa agravamento da condição clínica ou perda de oportunidade terapêutica. Garantir o diagnóstico é transformar um direito constitucional em realidade concreta e acessível para todos.



Andréia Bessa,
consultora jurídica

Escaneie o QR Code
(leitor versão impressa)
/ [clique aqui](#) para ler a
matéria completa
(versão digital)



Arquivo Pessoal

Diagnóstico precoce e cuidado especializado motivam trabalho da CDR

Na Casa dos Raros (CDR), a maior parte dos casos atendidos envolve condições genéticas associadas à deficiência intelectual, muitas delas acopladas a epilepsias e transtornos do desenvolvimento. "É o grupo mais frequente hoje na CDR", afirma a Dra. Carolina Fischinger Moura de Souza, Superintendente Clínica da Casa dos Raros. "São pacientes com retardo mental, dificuldades de aprendizagem e interação social, muitas vezes também com transtornos psiquiátricos importantes", acrescenta.

A categorização segue três grandes eixos estabelecidos na abordagem das doenças raras: o primeiro voltado à deficiência intelectual; o segundo, a malformações e condições de aparecimento tardio; e o terceiro, aos erros inatos do metabolismo, que representam entre 8% e 10% dos casos acompanhados.

QUEBRA-CABEÇA

O caminho até o diagnóstico definitivo é longo e exige a articulação de múltiplas áreas. "Seguimos diretrizes internacionais de investigação. É um processo muito complexo,



Entidade tem sede em Porto Alegre/RS

"O tempo médio entre o encaminhamento e a conclusão do diagnóstico é de em torno de 100 dias"

como montar um quebra-cabeça", explica a médica.

Entre os principais exames realizados estão o cariótipo, que avalia os cromossomos; o CGH-array, que permite identificar microdeleções e microduplicações; e o sequenciamento de exoma, considerado o exame mais robusto nessa área, com sensibilidade diagnóstica em torno de 30%. Atualmente, o tempo médio entre o encaminhamento e



Dra. Carolina: processo complexo

a conclusão do diagnóstico é de em torno de 100 dias.

MANEJO

Apenas cerca de 2% das doenças genéticas raras têm tratamento medicamentoso específico. Quando isso ocorre, a equipe da Casa dos Raros inicia a prescrição, como nos casos de mucopolissacaridoses (MPS I e II), e articula a continuidade no município do paciente. Para os demais 98%, o tratamento envolve manejo clínico, terapias multidisciplinares e suporte educativo. "O cuidado envolve fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, educação especial e tratamento de sintomas como epilepsia, TDAH ou baixa estatura, quando há indicação para uso de hormônio de crescimento", detalha a superintendente.



Escaneie o QR Code (leitor versão impressa) / [clique aqui para ler a matéria completa \(versão digital\)](#)



RADAR CONEXÕES

Pesquisador se diz otimista quanto pesquisas para Síndrome de Phelan-McDermid

A Síndrome de Phelan-McDermid, também conhecida como Síndrome 22q13, representa um dos muitos desafios do campo das doenças raras. De origem genética, a condição é causada por alterações na extremidade do braço longo do cromossomo 22, afetando diretamente o funcionamento do gene SHANK3, essencial para a comunicação entre neurônios. De acordo com Guilherme Baldo, coordenador de pesquisas da Casa dos Raros, as limitações terapêuticas atuais

não significam ausência de esperança. Com vasta experiência em doenças lisossômicas, ele vê paralelos entre diferentes patologias raras. "Cada avanço terapêutico para uma condição rara abre portas para outras. O uso do AAV9, por exemplo, mostra como uma



Doença afeta comunicação entre neurônios

"Cada avanço terapêutico para uma condição rara abre portas para outras"



Baldo: novas técnicas

tecnologia bem-sucedida em uma doença pode ser adaptada para outra, trocando-se apenas o gene transportado", explica. Para Baldo, o futuro da biotecnologia nas doenças raras é animador. "A combinação de diagnóstico genético mais acessível, inteligência artificial, terapias gênicas e edição genômica podem transformar o prognóstico de condições como a Phelan-McDermid", finaliza.

Escaneie o QR Code (leitor versão impressa) / [clique aqui para ler a matéria completa \(versão digital\)](#)



"Hoje meu filho tem qualidade de vida"

*Por Diná Pinheiro da Silva, mãe especial

Meu nome é Diná Pinheiro da Silva e sou mãe do Kalebi Júlio Martins, meu menino de 9 anos, que nasceu em 16 de junho de 2016. Moramos em Novo Hamburgo, no Rio Grande do Sul, e há poucos meses nossa vida mudou completamente com um diagnóstico que demorou anos para chegar: Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), uma doença genética rara, progressiva, que afeta os músculos.

"Enquanto houver vida, há esperança"

A confirmação veio em novembro de 2024, quando Kalebi tinha 8 anos e 5 meses. Mas nossa busca começou muito antes disso. Foram três anos e meio peregrinando pelo SUS, tentando entender o que estava acontecendo com meu filho. Ele começou

a andar nas pontas dos pés com três anos e, aos quatro, passou a cair com frequência. Sentia dores constantes nas pernas e na barriga, e sofria com vômitos diários. Tudo sem resposta.

Kalebi chegou até a receber um diagnóstico de autismo de suporte 1, o que atrasou ainda mais a descoberta da real causa de suas dificuldades.

Foi a Casa dos Raros que virou a chave. Lá, pela primeira vez, fomos acolhidos de verdade. Com uma equipe dedicada e experiente, conseguimos finalmente o diagnóstico correto. Kalebi iniciou, então, o tratamento medicamentoso.

CORAGEM

A Casa dos Raros mudou a nossa história. Por isso, deixo aqui uma mensagem



Diná é mãe de Kalebi

para todas as mães e famílias que convivem com doenças raras: não desistam. Enquanto houver vida, há esperança.

Escaneie o QR Code
(leitor versão impressa)
/ clique aqui para ler a
matéria completa
(versão digital)



Entenda como funciona o atendimento na Casa dos Raros

Buscar um diagnóstico pode ser um caminho solitário, "mas na Casa dos Raros, essa jornada é gerenciada com cuidado e organização", garante Franciele Trapp, coordenadora do Setor de Acolhimento, da Superintendência Médica da Casa dos Raros (CDR). A gerente explica como funciona o processo de atendimento da entidade, com sede em Porto Alegre/RS.

PRIMEIROS PASSOS

O acolhimento começa com o registro de interesse, mesmo sem encaminhamento médico. Após avaliação da equipe clínica, o caso é confirmado como elegível.

Também é possível ter acesso aos serviços da CDR a partir de:

- Encaminhamento via Secretaria Estadual da Saúde (GERCON)
- Demanda espontânea, por meio de formulário online preenchido por paciente, familiar ou profissional

A Casa dos Raros conta com equipe formada por: médicos geneticistas, pediatra,

Canais oficiais de atendimento

Telefone: (51) 3455-0000

E-mail: contato@cdr.org.br

Site: cdr.org.br/registro-de-interesse

endocrinologista, neurologista e clínico geral, assistente social, psicóloga, fonoaudióloga, fisioterapeuta, nutricionista, odontologista, enfermeira e técnica de enfermagem. "A jornada de quem vive com uma condição rara é cheia de desafios, mas com acolhimento, informação e uma rede comprometida, é possível caminhar com mais segurança", sugere a gestora.

Escaneie o QR Code
(leitor versão impressa)
/ clique aqui para ler a
matéria completa
(versão digital)



Franciele: acolhimento

Demanda espontânea, por meio de formulário [online](#) preenchido por paciente, familiar ou profissional

EXPEDIENTE

Consultor Administrativo:
Fabrizio G. Barbosa

Supervisão:
Roberto Giugliani

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

Jornalista responsável:
Sabrina Auler - MTb 13.799

Conteúdo:
Júlia Bauer e Sabrina Auler

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

Patrocínio:

ultragenyx
pharmaceutical