



Tratamento das enfermidades é capaz de quebrar barreiras sociais como poucas outras situações no Brasil

Diana Bloise e Ramiro Juventino fazem parte de realidades sociais distintas. Ela vive com a família em um edifício na beira-mar de Olinda. Ele construiu sua moradia, localizada em Ponte dos Carvalhos, no Cabo de Santo Agostinho, onde mora com a esposa, por meio de doações. Aos 14 anos, a adolescente planeja cursar Direito e já ultrapassa a escolaridade dos 42 anos de vida de Ramiro. Mas na raridade da mucopolissacaridose tipo VI a vida dos dois converge. Doenças raras são capazes de quebrar barreiras sociais como poucas outras situações no Brasil. Mesmo com estruturas familiares, rendas e escolaridades distintas, Diana e Ramiro têm no SUS a única alternativa viável para o tratamento. O investimento realizado pela União para prover o medicamento para cada paciente é próximo de R\$ 1 milhão por ano.

Quando Ramiro nasceu, ninguém em Pernambuco fazia ideia do que era a mucopolissacaridose. Foram 19 anos sem diagnóstico e outros 12 sem tratamento. Apenas em 2008 começou a passar pela reposição enzimática necessária para controlar a enfermidade sem cura. "Se eu tivesse tratamento antes, teria impedido de agravar muita coisa. Minha mobilidade, por exemplo, eu não consigo me abaixar pra pegar nada no chão, minhas articulações são muito restritas. Com o medicamento, minha respiração melhorou bastante, até a minha voz ficou mais clara", conta Ramiro. Atualmente, a doença atinge um a cada 215 mil nascidos vivos, de acordo com a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologia do SUS.

A reposição é realizada uma vez por semana, no Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Filgueira (IMIP), dura cerca de cinco horas e é totalmente subsidiada pelo SUS. "Às vezes a infusão é cansativa, mas tenho que fazer. É para o meu bem, eu preciso dela", relata Diana Bloise, numa voz mansa acompanhada pela clareza de alguém que, mesmo tão jovem, encara de frente uma realidade que não é simples. A mucopolissacaridose acarreta baixa estatura gerada pela displasia esquelética. Também causa doença articular degenerativa, diminuição da função pulmonar e opacificação da córnea, esta última podendo levar à cegueira. Por fim, ainda comprime a medula espinhal, ocasionando o risco de paralisia dos membros.

"A minha compressão é muito séria, os médicos não sabem como eu ainda ando sem sentir dor. E meu quadril está todo destruído. Preciso fazer cirurgia, mas é um risco muito alto que não estou disposto a correr hoje", relata Ramiro.

No IMIP, onde ambos tomam a medicação, foi criado em 2012 o primeiro serviço voltado para doenças raras em Pernambuco, o Centro de Tratamento de Erros Inatos do Metabolismo (Cetreim). No ano passado, ele passou por requalificação por meio de investimento do Governo do Estado, que também inaugurou o Centro de Doenças Raras do Hospital Maria Lucinda (Rarus). De acordo com dados da Secretaria Estadual de Saúde (SES), o investimento anual total nos dois centros é próximo dos R\$ 5 milhões.

No Rarus, Diana, Ramiro e mais de 400 outros pacientes encontram um serviço de excelência 100% gratuito. "A grande função do Rarus é unir médicos que, além do conhecimento científico, têm o diferencial de tratar a doença não apenas como uma doença. Buscamos oferecer aos pacientes um acompanhamento multidisciplinar de excelência e gratuito. O tempo é algo muito precioso, principalmente para quem não tem diagnóstico", explica Marcelo Soares Kerstenetzky, hepatologista pediátrico e coordenador do centro, localizado no Derby. Em quase sete meses de funcionamento, o Rarus já soma 430 pacientes e mais de mil consultas realizadas.

O diagnóstico de pacientes com doenças raras é um desafio que poderia ser amenizado no atendimento. "A doença rara não escolhe o médico, ela passa por vários que não pensam nelas, que não acreditam que elas estão na sua frente, até chegar em alguém que se preparou para encontrá-la", defende Marcelo Soares.

Em nome de Breno

Quando Diana tinha nove meses de idade, seu irmão Breno Bloise morreu por conta de uma reação gerada pela mucopolissacaridose à anestesia de uma cirurgia de adenóide. O acontecimento e o diagnóstico da filha fizeram com que Fábio Freitas e Djanini Bloise iniciassem um movimento em busca de medicamento. O tratamento que pacientes de mucopolissacaridose tipo VI utilizam hoje teve em Diana o pontapé inicial em Pernambuco. Ela foi a primeira paciente a receber a terapia de reposição enzimática no Estado e a mais jovem paciente com o tratamento no País. "Hoje o uso do medicamento é disseminado, mas nós só conseguimos diagnosticá-la por conta do irmão", aponta Djanini.

Quando ela começou a tomar o medicamento, eram apenas 12 pacientes diagnosticados em Pernambuco. "A gente chegou a conclusão que se Diana toma o remédio, todos eles deveriam tomar", afirma Fábio. Apenas recentemente o medicamento entrou na lista dos que serão fornecidos pelos SUS. Antes disso, foi preciso judicializar o processo para garantir o tratamento dos doentes. Na necessidade de representar vários pacientes, criou o que hoje é o Instituto Breno Bloise. "Eu sou presidente do instituto, nele viabilizamos articulação com o estado, com pacientes e tentamos criar locais que possam atender essas pessoas com doenças raras", acrescenta. Fábio, inclusive, junto com a médica neurologista Vanessa Van der Linden, foi responsável pela concepção do Rarus.

"Diana tem um dos melhores planos de saúde do mercado, com cobertura nacional, mas se não fosse o SUS, não teria tratamento", reflete Djanini. A medicação é caríssima, por causa da baixa demanda. Como acontece com qualquer produto na realidade de mercado atual. As pesquisas voltadas para síndromes raras necessitam de investimentos específicos e igualmente incomuns. "Para encontrar a alteração genética ou metabólica é necessária a realização de vários exames, muito deles caros porque são métodos complexos e de alta tecnologia, moderna e de alto custo, que é repassado para o medicamento descoberto", explica Clélia Franco, neurologista do Hospital das Clínicas, que lida com doenças raras presentes no espectro neurológico.

Mudança de vida e planos

Maria Luiza fica assustada quando vê alguém de branco. Com um ano e dez meses, já foi ao médico mais do que a maioria das pessoas costumam ir em décadas. A Doença de von Recklinghausen, também conhecida como neurofibromatose, faz com que em algumas semanas tenha que comparecer nos consultórios diariamente. Uma rotina difícil e que pode acompanhá-la por toda a vida.

As manchas na barriga que a família acreditava se tratar de sinais de nascença, foram o início

da síndrome rara, progressiva e atualmente sem cura. Deram origem aos chamados neurofibromas, nódulos que aparecem na pele ou sob a pele. Ela pode ainda enfrentar, entre outros sintomas, dificuldades na aprendizagem e deformidades ósseas. A enfermidade mudou a vida e os planos da família.

As economias rapidamente se dissolveram entre consultas de até R\$ 600, R\$ 3 mil mensais de tratamento fonoaudiológico e terapia ocupacional, R\$ 1.800 em leite especial por mês, além de outros quase R\$ 3 mil de vacinas que não fazem parte do calendário da rede pública. “Foi um esforço grande, minha sogra ajudou bastante também, mas a reserva da família acabou completamente”, conta Micheline Lima, mãe de Maria Luiza.

Há quase três meses, iniciaram as consultas no Rarus. “Teve semana que eu ía lá quase todo dia. Ela tem acompanhamento de nutricionista, geneticista, ortopedista”, enumera Micheline. No período, a pequena Maria Luiza já saiu do quadro de desnutrição gerado por uma outra doença, a gastroparesia, que gera retardo gástrico. Daí, vem a necessidade do consumo de um leite especial, hipercalórico, mas muito caro, que Micheline buscará conseguir por meio da Defensoria Pública do Estado.

A situação da mãe de Maria Luiza é a realidade de várias outras em todo o estado. Juntas, parte delas, constroem a Aliança de Mães e Famílias Raras (AMAR), grupo que se mobiliza frente às necessidades das crianças com doenças raras e suas famílias. “Acho que o essencial da AMAR é o pertencimento social, é saber que tem alguém pra contar. Quando você tem um filho raro você é transportado a um mundo completamente desconhecido e invisível, aqui a gente volta a pertencer novamente, voltamos a existir”, conta Pollyana Dias, mãe de Pedro Henrique, 21 anos, que tem a síndrome de cri-du-chat, e a motivou a fundar e presidir o grupo, desde 2013.

### Luta judicial pelo “carro zero”

“Viva cada dia como se fosse o último”. A dica dada por médicos décadas atrás angustiou a aposentada Lídia Gomes, 66 anos, por muito tempo. Ela é uma entre as cerca de 700 pessoas com Doença de Gaucher no Brasil. A enfermidade altera o funcionamento metabólico do organismo por conta da ausência ou subprodução de uma enzima. Isso faz com que resíduos das células se acumulem nos órgãos, medula óssea e gânglios. “É uma doença sem cura, tomo medicamento para ela não avançar. Quando era pequena, tinha sangramentos no nariz, ficava com muitas hematomas, mas os médicos não sabiam que era a doença. Quando tava grávida, o ginecologista disse que meu baço estava muito inchado, aí eu tive que tirar, mas ainda sem ninguém saber o motivo”, relembra Lídia.

Diagnosticada em 2000, já aos 47 anos, lutou até 2004 na Justiça para ter direito ao medicamento que, felizmente, hoje já consta no Protocolo Clínico de Diretrizes Terapêuticas do Ministério da Saúde. No IMIP, ela recebe a reposição enzimática viabilizada pelo SUS. "Na época, eu lembro que a SES dizia que o medicamento era mais caro que um carro zero, mais caro que o medicamento da AIDS. Se não fosse fornecido assim, eu não teria condição nenhuma de me tratar. A doença continuaria avançando", aponta a aposentada. Atualmente, o tratamento acarretaria um custo próximo de R\$ 20 mil mensais para a paciente.

A caminho judicial para conseguir tratamento ganhou um importante reforço após a decisão do Superior Tribunal Federal (STF), que no dia 23 de maio definiu a União, estados e municípios como responsáveis por fornecer medicamentos de alto custo para pacientes. Para isso, os medicamentos devem ser registrados na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa). Ainda será analisado se medicamentos fora da lista do SUS também terão o seu fornecimento garantido.

**Fonte:** [Folha Pe Notícia](#)