**Doenças raras: Brasil tem mais de 13 milhões de diagnósticos**

*Estima-se que há de 6 a 8 mil doenças raras distintas, sendo que aproximadamente 80% são de origem genética*

**São Paulo, fevereiro de 2023 –** Dia 28 de fevereiro é Dia Mundial das Doenças Raras, que afetam mais de 13 milhões de pessoas no Brasil, segundo dados do Ministério da Saúde. As doenças raras recebem esse nome pois afetam um número reduzido de pessoas - 65 indivíduos a cada 100 mil. A Organização Mundial da Saúde (OMS) explica que essas doenças são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas. Por esse motivo, elas não são facilmente diagnosticadas.

“Por tratar-se de doenças individualmente raras, muitos médicos ainda têm grande dificuldade em reconhecê-las ou até mesmo considerarem a possibilidade de estarem diante de um paciente com uma doença rara, uma vez que somos treinados, ainda na faculdade, a sempre pensarmos no mais comum, no mais frequente”, explica Fabíola Paoli Monteiro, médica geneticista credenciada da Omint Saúde.

Isso, ainda de acordo com a médica, faz com que os pacientes frequentemente levem anos até finalmente obterem um diagnóstico preciso e correto, após consultas com inúmeros especialistas e realização de diversos exames que não trazem uma resposta, processo esse ficou estranha essa muitas vezes referido como uma odisseia diagnóstica.

Estima-se que existam de 6 a 8 mil doenças raras distintas, sendo que aproximadamente 80% são de origem genética, enquanto os 20% restantes apresentam diferentes causas incluindo infecciosas, imunológicas, ambientais, entre outros.

“A grande maioria das doenças raras, particularmente aquelas de origem genética, costumam aparecer ainda na infância, algumas inclusive já antes do nascimento, no período pré-natal. No entanto, existem doenças genéticas e doenças raras de causas não-genéticas, cujas primeiras manifestações podem ocorrer apenas na idade adulta”, destaca a médica.

**Doenças raras**

Esclerose múltipla, acromegalia, doença de Cushing, doença de Addison, hipopituitarismo, anemia de Fanconi, doença de Hodgkin, fibrose cística, síndrome de Guillain-Barré, hipotireiodismo congênito e hiperplasia adrenal congênita são algumas das doenças raras mais conhecidas.

Parte delas podem ser detectadas logo no nascimento, por meio do Teste do Pezinho, exame oferecido gratuitamente pelo SUS em todas as maternidades do País. O procedimento consiste na coleta de gotas de sangue dos pés de recém-nascidos e, atualmente, engloba o diagnóstico de seis doenças: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, síndromes falciformes, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase.

**Diagnóstico**

A geneticista explica que o primeiro passo é considerar a hipótese da doença rara. “A partir daí, o diagnóstico pode ser feito de diferentes maneiras, uma vez que se refere a doenças extremamente heterogêneas em termos de suas causas de base. Existem condições cujo diagnóstico é essencialmente clínico, ao passo que para muitas outras é necessária a realização de exames laboratoriais para que se possa chegar a um diagnóstico preciso e definitivo”, diz.

Já para as condições de origem genética, existem diferentes tipos de exames que podem ser indicados dependendo do contexto clínico e familiar do paciente. “Uma vez que as condições genéticas podem ter implicações não só para o indivíduo, mas também para a família e futuras gerações do paciente, todo diagnóstico de uma doença genética deve ser preferencialmente seguido de realização de aconselhamento genético por profissional capacitado para tal, como um médico geneticista ou um aconselhador genético”, finaliza Fabíola.