

A ciência por trás das doenças órfãs



Há apenas algumas décadas, havia doenças inexplicáveis, as respostas dos médicos eram limitadas e os diagnósticos acabavam com explicações sobrenaturais ou supersticiosas. Essas doenças inexplicáveis são agora conhecidas como doenças raras, órfãs ou esquecidas e, graças à ciência e à indústria da pesquisa e do desenvolvimento, elas não são mais um fenômeno incompreensível, mas têm um nome, uma explicação, um tratamento e, até mesmo, uma cura.

Todos os seres humanos são portadores de, pelo menos oito doenças genéticas ou condições enigmáticas (mutações), que não apresentam sintomas ou sinais, mas quando duas pessoas são portadoras da mesma doença genética e têm filhos, podem estar em risco de herdar essa mutação e transformá-la em uma doença.

Essas doenças, especificamente, são aquelas que geram um estado de saúde alterado, que causam um padrão único de sintomas e têm um único tratamento. Normalmente, este tipo de condições é crônico e progressivo, o que significa que elas têm uma longa duração e progressão lenta, e os primeiros sinais podem ser vistos desde o nascimento ou a infância.

Além disso, elas afetam um pequeno número de pessoas, por exemplo, na Europa, o número padrão para ser considerada uma doença -rara é que afeta 1 em cada 2.000 pessoas, enquanto que, em outros países, o número é de 1 em cada 5.000 pessoas.

Até hoje, a ciência descobriu 7.000 doenças -raras, mas ainda existem doenças escondidas, pacientes que não sabem que as têm e diagnósticos pendentes. Na verdade, cerca de 8% da população sofre com elas.

Quais são as doenças raras?

80% destas doenças são de origem genética e, em menor grau, imunes, neoplásicas (crescimento celular anormal) ou infecciosas. As mais frequentes são os distúrbios nos sistemas neurológicos (como a esclerose múltipla), problemas de coagulação (como a hemofilia) e condições pulmonares (como a fibrose cística).

Alguns exemplos dessas doenças são:

- Neurofibromatose

É uma desordem genética que leva à formação de tumores em qualquer parte do tecido nervoso, como o cérebro, a medula espinhal ou os nervos. Esta doença pode levar a perda auditiva, dificuldades de aprendizagem, problemas cardíacos, perda de visão e dores intensas. Há um tratamento para esta doença que consiste em estimular o crescimento saudável nas crianças e controlar os tumores através de cirurgias.

- Osteogênese Imperfeita

É uma desordem genética na qual os ossos se quebram facilmente, mesmo sem razão aparente. Pode causar músculos fracos, dentes quebradiços, coluna vertebral desviada e perda auditiva. Devido a um ou mais genes que não funcionam bem, a doença faz com que o organismo não produza colágeno, uma proteína que ajuda a fortalecer os ossos. Embora não haja cura, os sintomas podem ser controlados. Os tratamentos incluem exercícios, analgésicos, fisioterapia, cadeiras de rodas, aparelhos odontológicos e cirurgias.

- Síndrome de Rett

É uma doença genética que causa problemas no desenvolvimento e no sistema nervoso, principalmente nas mulheres. No início, os bebês com síndrome de Rett parecem crescer e se desenvolver normalmente mas, entre os 3 meses e os 3 anos, deixam de se desenvolver ou perdem algumas habilidades. Não há cura para a síndrome de Rett, mas ela pode ser tratada com medicamentos, cirurgia e fisioterapia ou terapia da linguagem.

- Doença de Huntington

É uma doença hereditária que provoca o desgaste de algumas das células nervosas do cérebro. As pessoas nascem com o gene defeituoso, mas os sintomas não aparecem até depois dos 30 ou 40 anos de idade. Os sintomas podem incluir movimentos descontrolados, desajeitados e problemas de equilíbrio. Um exame de sangue pode servir para saber se você tem o gene da doença e se você vai desenvolvê-la. Não há cura, mas existem medicamentos que ajudam a controlar os sintomas.

O papel da ciência

Até pouco tempo, não havia pesquisas de longo alcance ou políticas de saúde pública para este tipo de doenças. O progresso na pesquisa tem sido grande e a ciência pode fornecer respostas mesmo para doenças que ainda não têm sido documentadas.

Segundo o geneticista [Fernando Suarez](#), é importante detectar essas doenças precocemente, pois a idade média em que são diagnosticadas varia entre os 9 e os 15 anos. Isto acontece porque os médicos não conhecem os principais sinais que indicam sintomas de uma doença rara.

Além disso, ele explica que os tratamentos farmacológicos costumavam ser escassos para esses casos, mas isso mudou nos últimos anos, pois agora "a maioria dessas doenças tem tratamento com medicamentos e intervenções terapêuticas, mas é importante ter um diagnóstico para uma melhor aplicação", diz o médico.

Por outro lado, as doenças devem ser comunicadas aos sistemas de saúde pública para que possam ser tratadas por profissionais e para que sejam realizadas cada vez mais pesquisas, porque quanto mais troca de informações existir entre os cientistas, melhor documentadas elas serão.

Entretanto, assim como existem doenças raras, também existem medicamentos raros que são especificamente direcionados para estas condições. Não se deve esquecer que um tratamento adequado pode dar uma melhor qualidade e prolongar a expectativa de vida para aqueles que as padecem.

Graças à indústria farmacêutica, existem medicamentos que funcionam para tratar doenças específicas, ou seja, um medicamento que serve para 1 em cada 5.000 pessoas. Esses medicamentos respondem às necessidades da saúde pública, pois servem a um bem comum, apesar do fato de que poucas pessoas o utilizem.

A tarefa de impulsionar a inovação e o desenvolvimento em torno dessas doenças também recai sobre os cuidadores dos pacientes. De acordo com um relatório do [New York Times](#), as famílias estão procurando maneiras de acelerar curas ou terapias através de conversas próximas com cientistas e com a indústria farmacêutica. Por isso, os cuidadores estão reunindo informações detalhadas sobre os sintomas para apoiar o trabalho dos cientistas.

Com uma população de 6 bilhões de pessoas no mundo inteiro e misturas genéticas que vão além das fronteiras, as doenças órfãs são inevitáveis. Porém, com o apoio da ciência, novos medicamentos e tratamentos, a qualidade de vida e a expectativa de vida desses pacientes só tenderão a aumentar com o passar do tempo.

Fontes

[10 cosas que debes saber sobre las enfermedades huérfanas](#)

[Acerca de las enfermedades raras](#)

[Enfermedad de Huntington](#)

[Neurofibromatosis](#)

[Osteogénesis imperfecta](#)

[¿Qué son las enfermedades raras o huérfanas?](#)

[Síndrome de Rett](#)

[The Wilderness of Rare Genetic Diseases and the Parents Navigating It](#)

[What It Means to Be a Carrier of a Genetic Disorder](#)