

O que são doenças raras e para onde está indo a Colômbia?



Desde que o país progrediu na regulamentação das doenças raras, graças à Lei 1392 de 2010 e à regulamentação da triagem neonatal (Lei 1980 de 2019), o diagnóstico precoce melhorou e aumentou o conhecimento em relação à existência desse tipo de patologias.

No país, 58.032 pacientes fazem parte do Registro Nacional de Doenças Órfãs.

Em 28 de fevereiro, foi celebrado o Dia Mundial das Doenças Raras, um dia para criar consciência no mundo e lembrar a importância do diagnóstico oportuno para os mais de 50.000 pacientes com doenças raras que existem no país. De acordo com o Ministério da Saúde, uma doença rara é uma enfermidade crônica que enfraquece a pessoa, cuja prevalência é de menos de 1 por cada 5 mil pessoas.

O Dr. Fernando Suárez Obando, médico geneticista e diretor do Instituto de Genética Humana da Pontificia Universidad Javeriana participou da conversa organizada pela Afidro e denominado "*O que são doenças raras?*" e advertiu que, para se referir a tais condições, seria mais adequado falar de doenças pouco frequentes, pois os termos "raras" e "órfãs" podem levar a outras conotações.

"Quando lemos a definição, descobrimos que ela se refere, especificamente, à frequência, isto é, trata-se de uma doença que acomete poucas pessoas, especialmente, quando é comparada com outras patologias mais prevalentes como, por exemplo, diabetes, doença miocárdica ou coronária, entre outras", explica o especialista.

Entre 80% e 85% dessas doenças são de origem genética e a porcentagem restante, provavelmente, costuma aparecer também por um problema genético. "O interessante da variação da doença é que, mesmo quando é genética, as manifestações podem ser muito tardias, o que implica frequentemente um problema no diagnóstico. Embora o paciente nasça com uma alteração genética, a manifestação pode aparecer 40 ou 50 anos mais tarde, na vida adulta", afirma o especialista.

Na Colômbia, 1.920 doenças raras já foram identificadas e incluídas na Resolução 430 de 2013, porém, o especialista adverte que, por um lado, existe a frequência que é relatada na literatura e, por outro, existe a que aparece nos registros. "Nos centros especializados, muitas doenças correspondem à epidemiologia mas, ao comparar com o relatório do Instituto Nacional da Saúde, os dados são totalmente diferentes".

Isto, explica o especialista, acontece pelo fato de que as associações de pacientes que incluem os pacientes que sofrem deste tipo de patologia são as que, principalmente, contribuem para a organização da informação e geram, internamente, estatísticas que permitem a realização de um relatório mais completo no sistema de saúde pública. "À medida que as pessoas criarem consciência de que existem certas doenças que exigem um relatório, os números vão começar a aumentar", afirmou o Dr. Suarez.

Finalmente, o geneticista tem uma visão encorajadora para a Colômbia, pois destaca que, como estas doenças apresentam um componente genético, elas permitem um importante desenvolvimento em matéria tecnológica, farmacológica

e bioinformática. "Em aproximadamente 5 ou 10 anos, vamos ter avanços realmente incríveis do ponto de vista científico-acadêmico e úteis e efetivos para os pacientes. Vai chegar a terapia gênica, a edição dos genes e uma série de medicamentos que nos enchem de esperança, não somente aos médicos, mas também a todos os pacientes e suas famílias", concluiu o especialista.

Escrito por Afidro.