



VERA LÚCIA GIL DA SILVA LOPES

“Nem sempre as doenças raras são genéticas e estão entre as primeiras hipóteses diagnósticas.”

As várias dimensões das doenças raras e as necessidades dos pacientes



A busca por novas formas de diagnóstico para doenças raras leva pesquisadores a inovarem no campo da ciência. Desde 1963, o Laboratório de Citogenética Humana e Citogenômica da Faculdade de Ciências Médicas (FCM) da Unicamp tem diferentes linhas de pesquisas focadas em diagnóstico de doenças genéticas.

Uma das profissionais à frente das mudanças está a médica geneticista Vera Lúcia Gil da Silva Lopes que, juntamente com pesquisadores do Projeto Crânio-Face Brasil, tem atuado em projetos para a melhoria da atenção à saúde de indivíduos com anomalias craniofaciais. Vera idealizou e coordenou o desenvolvimento de uma aplicação *on line* (*CranFlow—Craniofacial Anomalies: Registration, Flow, and Management*), para acompanhar a história natural de doenças craniofaciais. Ela também participou do desenvolvimento de um *software* de reconhecimento facial para síndromes genéticas raras, entre as quais, a Síndrome Velocardiofacial DiGeorge, conhecida por provocar anomalias cardíacas e palatais, entre outros sinais. Em entrevista ao Boletim da FCM, a atual chefe do Departamento de Genética Médica da FCM da Unicamp aborda questões relacionadas à assistência prestada aos portadores de doenças raras que buscam, na faculdade e em seus profissionais, orientações, acolhimento e novas terapias.

FCM Unicamp – Doença rara é uma doença genética?

Vera Lúcia G. S. Lopes – Essa é uma confusão bastante comum entre a população. Nem toda doença rara é, necessariamente, genética. De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS), as doenças raras são todas as enfermidades que afetam um a cada dois mil indivíduos. Muitas doenças genéticas são raras porque se enquadram nessa baixa prevalência.

FCM Unicamp – Pode citar alguns tipos mais frequentes de doenças raras?

Vera Lúcia – Doenças imunológicas, defeitos congênitos, doenças que envolvem a perda de função de algumas enzimas ou alterações cromossômicas são alguns exemplos.

FCM Unicamp – E como essas doenças são tratadas?

Vera Lúcia – Os tratamentos são variados e não se restringem apenas à administração medicamentosa. Existem tratamentos baseados

em controle de dieta, em estimulação visual, em estimulação neuromotora e outros.

FCM Unicamp – Doenças raras envolvem medicação de alto custo?

Vera Lúcia – As doenças raras que contam com tratamento medicamentoso com base científica, e que possuem alto custo, são minoria. É preciso ter em mente que o tratamento das doenças raras engloba desde a prevenção ao diagnóstico na idade certa, tratamentos específicos e orientação da família.

FCM Unicamp – Como podemos enxergar o tratamento dessas doenças no Brasil?

Vera Lúcia – A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras foi aprovada em 2014, e visa englobar todas as dimensões do tratamento, a partir do credenciamento de serviços que ofereçam diagnósticos precoces e intervenções, quaisquer que sejam. Entretanto, esta política está em construção e ainda não abrange um número

expressivo de serviços. Com isso, muitas famílias têm dificuldade de acesso para diagnóstico e tratamento.

FCM Unicamp – Um dos grandes desafios seria o de incorporar tais demandas dentro dos serviços já existentes...

Vera Lúcia – Exatamente. Mas, esse não é um trabalho fácil. As doenças raras têm várias dimensões. Os indivíduos têm necessidades específicas e diversas. Entre elas, podemos citar estimulação global, fisioterapia, terapia fonoaudiológica, dieta e medicação especializadas. Outra necessidade importante é a de formar profissionais aptos a diagnosticar, orientar, intervir e realizar o aconselhamento genético às famílias.

FCM Unicamp – Como a Unicamp está inserida nesse cenário?

Vera Lúcia – Nosso serviço ambulatorial é bastante ativo há mais de 30 anos e está em processo de credenciamento no SUS. No entanto, nós ainda não temos condições de inserir exames mais sofisticados para diagnóstico na rotina assistencial. Entretanto, nossa vocação para a pesquisa permitiu, ao longo dos anos, a investigação diagnóstica e aconselhamento genético de diferentes doenças às famílias participantes.

FCM Unicamp – Como o Departamento de Genética Médica da FCM tem contribuído para o avanço dessa área?

Vera Lúcia – Temos procurado cumprir o nosso papel social, seja no atendimento, seja na formação de profissionais, incluindo conteúdos específicos nos cursos de Graduação de Medicina, Enfermagem, Fonoaudiologia e Farmácia; em cursos de Pós-Graduação e na Residência Médica em Genética Médica. Nosso Departamento tem diversas linhas de pesquisa ativas, tanto voltadas para a atenção direta à saúde e quanto para pesquisas básicas. As colaborações científicas internacionais são

fundamentais para o conhecimento de doenças raras e vários de nossos docentes têm atuado assim, também.

FCM Unicamp – O Brasil acompanha os avanços científicos alcançados nos países mais desenvolvidos economicamente?

Vera Lúcia – Avanços científicos, sim, temos vários grupos brasileiros cientificamente produtivos em genética. Mas ainda existem grandes desafios para sua implantação em larga escala na saúde.

FCM Unicamp – Mesmo no setor privado?

Vera Lúcia – No setor privado o acesso pode ser mais fácil, mas ainda é restrito em função da pouca quantidade de laboratórios habilitados na implantação de determinadas técnicas diagnósticas em genética. Voltamos ao problema de formação de recursos humanos, entre outros....

FCM Unicamp – Como estamos em relação aos avanços tecnológicos?

Vera Lúcia – Considerando a genética aplicada à saúde, podemos encontrar todas as alternativas tecnológicas em nosso país, mas em pequena escala e ainda não incorporada aos serviços públicos.

FCM Unicamp – Por que é tão difícil chegar ao diagnóstico correto no caso das doenças raras?

Vera Lúcia – Nem sempre as doenças raras estão entre as primeiras hipóteses diagnósticas. Assim, ao menos que haja um sinal ou sintoma muito impactante – ou que seja perceptível de imediato pelo médico assistente, a tendência natural é buscar explicação para o quadro clínico entre as causas mais comuns. Indivíduos sem histórico de doenças raras na família terão alguma dificuldade para serem diagnosticados. Dependerá dos sintomas da doença, do conhecimento prévio do médico na área, do acesso aos especialistas e das possibilidades de confirmação laboratorial, quando for necessária. 