

caiu na rede

Informativo
da Rede MPS Brasil

Ano 9/nº 34
jan-mar 2023



REDE NOTÍCIAS

*Por Raphael Fernando Boiati

Dia Mundial das Doenças Raras: uma data a ser lembrada

Dia 28 de fevereiro é uma data especial, pois é possível olhar para trás e identificar os avanços ocorridos no Brasil no âmbito das doenças raras. Dentre esses marcos positivos, podemos citar a criação da Portaria nº 199/2014 do Ministério da Saúde (MS), a Resolução nº 563/2017 da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (Conep), as Resoluções da Diretoria Colegiada (RDC) nº 204 e 205/2017, além da RDC nº 338/2020 da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa), e por fim, a publicação da Lei nº 14.154/2021 que amplia o número de doenças identificadas pelo teste de triagem neonatal (Teste do Pezinho).

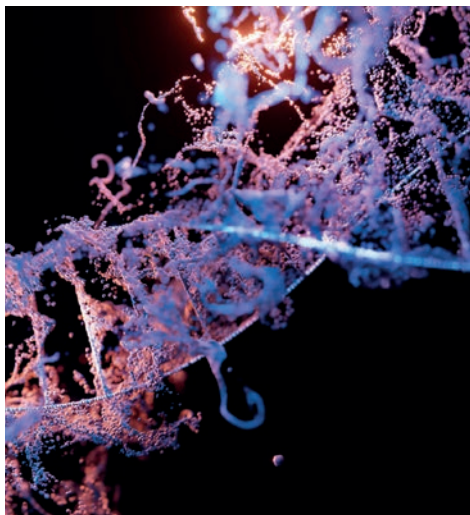
Tais alterações marcaram o país, mas acima de tudo, promoveram mudanças em políticas públicas que impactam, de forma positiva, todos os mais de 13 milhões de brasileiros que são acometidos por uma das mais de 6.000 doenças raras descritas na literatura.

No Brasil, uma doença é caracterizada como rara, conforme o MS, quando ela acomete até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos. Essa definição também é a utilizada pela Organização Mundial de Saúde (OMS). Porém, a falta de uma definição clara sobre o tema, no mundo, é um ponto a ser melhorado.

Em diversos países, a definição de doença rara é distinta, veja abaixo:

- **Austrália:** até 11 pessoas a cada 100.000 indivíduos;

- **Colômbia:** até 20 pessoas a cada 100.000 indivíduos;



Songthorn Jorakare/Unsplash

“No Brasil, uma doença é considerada rara quando ela acomete até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos”

- **Japão:** até 40 pessoas a cada 100.000 indivíduos;

- **Suécia:** até 10 pessoas a cada 100.000 indivíduos;

- **Argentina:** até 50 pessoas a cada 100.000 indivíduos.

Ainda, no Brasil, definimos também doenças ultrarraras, quando esta acomete até duas pessoas a cada 100.000 indivíduos, número semelhante no Reino Unido (1,8 pessoas a cada 100.000 indivíduos).

CASA DOS RAROS

Iniciativa inédita na América Latina, a Casa dos Raros, que iniciará suas

atividades em 2023, surgiu com a proposta de estabelecer uma rede interligada de atendimento integral às pessoas com doenças raras. O objetivo é a promoção de assistência integral e multidisciplinar aos pacientes e familiares a partir de diagnóstico rápido e preciso, tratamentos avançados, pesquisas clínicas voltadas para doenças genéticas raras, e treinamento e capacitação de profissionais de saúde para atuar na área.

O projeto é ousado. Avaliações especializadas e orientação para o diagnóstico e tratamento com o que há de mais avançado também serão oferecidos, contando com a expertise de equipe multidisciplinar altamente capacitada, que também se conectará com profissionais e pacientes em locais remotos por meio da telemedicina.

A primeira unidade da Casa dos Raros foi construída em Porto Alegre, RS. Em breve, na cidade de São Paulo, teremos o primeiro hospital do mundo especializado em doenças raras, o Hospital dos Raros.

FUTURO

Os avanços ocorridos no país ao longo dos últimos anos são inegáveis. Porém, é preciso seguir progredindo. O Brasil requer uma política rápida, justa e que coloque os pacientes com doenças raras à frente de todas as discussões.

Sem dúvidas, a junção de forças entre os pacientes, associações, setores públicos e privados trará, em curto, médio e longo prazos, mudanças significativas na vida de cada cidadão acometido por uma doença rara no Brasil. ➤

**Farmacêutico, Diretor da Casa Hunter, e Membro Efetivo da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (Conep).*

Simpósio MPS Sul 2022 contou com a presença de Durhane Wong-Rieger, presidente do Rare Disease International

A edição 2022 do Simpósio MPS Sul já entrou para a história por dois aspectos: a retomada dos encontros presenciais e também a presença internacional de Durhane Wong-Rieger, presidente do Rare Disease International e presidente e CEO do CORD (Canadian Organization of Rare Disorders). Conhecida mundialmente como a principal pessoa a levar os desafios enfrentados pelas pessoas com doenças raras à Organização das Nações Unidas, Durhane veio ao Brasil para acompanhar a cerimônia de entrega da obra da Casa dos Raros

e também participar do encontro de pacientes e especialistas no Rio Grande do Sul.

Em sua passagem por Porto Alegre, Durhane teve a oportunidade de ser recebida pela Secretária Adjunta de Saúde do Estado do Rio do Sul, Sra. Ana Costa, de aprofundar as parcerias desenvolvidas pelo Estado com a Casa dos Raros, de visitar as instalações do Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas de Porto Alegre (HCPA), e de conversar com os profissionais responsáveis pelo desenvolvimento de

pesquisas clínicas relacionadas às doenças raras. O resultado da imersão surpreendeu positivamente a convidada. "Foi uma grata surpresa acompanhar o trabalho desenvolvido no Brasil. Encontrei aqui modelos de excelência que devem ser compartilhados e servir de inspiração para outros países ao redor do mundo. Fiquei especialmente impressionada com as atividades desenvolvidas em parceria com o Estado do Rio Grande do Sul com o objetivo de capacitar profissionais e encaminhar pacientes para a Casa dos Raros", sinalizou.

REDE CURIOSIDADES

Conheça os profissionais da área administrativa da Rede MPS Brasil



Laysla Pedelhes Silva

Nome: **Célio Luiz Rafaelli**
Apelido: Célio
Idade: 65

Cidade de origem: Guaíba
Cidade onde mora atualmente: Canoas
Formação: Especialização em Gestão Universitária
Há quanto tempo trabalha na Rede MPS Brasil? Desde 2004
Por que vale a pena dedicar-se à Rede MPS Brasil? Por acreditar na ciência, na pesquisa e na competência dos profissionais que atuam na área. Também pela dedicação de toda a equipe, por acompanhar o amor das famílias, que lutam diariamente por seus filhos e filhas e pelos pacientes que, na sua inocência, força, resiliência e alegria, nos motivam a seguir na busca de dias melhores para todos.



Laysla Pedelhes Silva

Nome: **Fernanda da Rosa Pereira**
Apelido: Fê
Idade: 26 anos

Cidade de origem: Uruguaiana
Cidade onde mora atualmente: Porto Alegre
Formação: Técnico em Contabilidade (em curso)
Há quanto tempo trabalha na Rede MPS Brasil? 1 ano e 6 meses
Por que vale a pena dedicar-se à Rede MPS Brasil? Graças à oportunidade que a Rede me proporcionou, pude retomar a minha vida de estudos e atingir meus objetivos. Jamais imaginaria participar de um projeto tão grande que faz a diferença na vida de tantos pacientes. Para mim, não é só um aprendizado, mas um privilégio poder representar a Rede MPS Brasil, ajudar os pacientes e seus familiares. Sou muito grata e feliz aqui!



Fernanda Pereira

Nome: **Franciele Barbosa Trapp**
Apelido: Fran
Idade: 37 anos

Cidade de origem: Porto Alegre/RS
Cidade onde mora atualmente: Canoas/RS
Formação: Ciências biológicas, Mestre em Ciências Médicas pela UFRGS
Há quanto tempo trabalha na Rede MPS Brasil? 9 anos
Por que vale a pena dedicar-se à Rede MPS Brasil? Fazer parte da Rede MPS é gratificante, pois o alcance do trabalho é imensurável, podemos apoiar profissionais da saúde, pacientes e familiares, realizando a identificação e o mapeamento das MPS dentro e fora do país, buscando contribuir com novas pesquisas, tratamentos e colaborando com a qualidade de vida do paciente. É um aprendizado diário e muito gratificante.



Casa Hunter

Dirigente de entidade internacional aproveitou passagem pelo Brasil para conhecer estrutura oferecida a pacientes com doenças raras no país.

CASA DOS RAROS

Durhane Wong-Rieger teve a oportunidade de participar da cerimônia de entrega da Casa dos Raros no dia 30 de novembro, que contou com a presença do prefeito de Porto Alegre, Sebastião Melo, do Secretário de Saúde do município, Dr. Mauro Sparta, e do empresário Jorge Gerdau, voluntário da instituição, entre dezenas de outras autoridades, apoiadores e convidados. Para a líder mundial, a articulação para o bom funcionamento da instituição foi um dos pontos fortes observados da cerimônia de lançamento.

Nos dias seguintes à entrega da obra da Casa dos Raros, Durhane Wong-Rieger participou da 13ª edição do MPS Sul 2022, realizada no Hotel Plaza San Rafael, no centro da capital gaúcha, de 2 a 4 de

dezembro. No local, Durhane teve a oportunidade de conversar com cuidadores e pacientes com mucopolissacaridose, bem como compreender as necessidades e desejos da comunidade no Brasil. Para ela, o encontro foi – sem dúvida – um dos maiores que ela teve oportunidade de testemunhar considerando ser para um único grupo de doenças raras. Uma oportunidade única para compartilhar as inovações clínicas e terapêuticas em desenvolvimento. “Encontros como esse sempre são inspiradores para quem desenvolve atividades de advocacy. Nos aproxima dos pacientes e inspira à criação de ações que atendam às necessidades mais urgentes ou críticas dos pacientes e seus cuidadores”, afirmou. 🌱

*Relações Institucionais Casa Hunter

Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), a Rede MPS Brasil tem centros participantes em todo o país e é uma referência mundial em MPS. Mas não são apenas os dedicados cientistas, médicos

e os profissionais da saúde dos serviços participantes de todo o Brasil que fazem da Rede MPS Brasil uma instituição tão prestigiada. O trabalho dos profissionais da área administrativa é decisivo para que o dia a

dia da Rede transcorra com fluidez. Trata-se de um trabalho em equipe, que merece ser destacado. Conheça o time da área administrativa da Rede MPS Brasil:



Juliana Borges

Nome: **Karen Daniela Piccoli Lucas**
Apelido: Kah
Idade: 29 anos

Cidade de origem: Porto Alegre/RS
Cidade onde mora atualmente: Viamão/RS
Formação: Enfermagem
Há quanto tempo trabalha na Rede MPS Brasil? 4 anos
Por que vale a pena dedicar-se à Rede MPS Brasil? Porque é gratificante saber que, de alguma forma, a gente está ajudando e fazendo a diferença na vida dessas pessoas que necessitam de um olhar e um cuidado mais humano.



Fernanda Pereira

Nome: **Laysla Pedelhes Silva**
Idade: 27 anos

Cidade de origem: Uruguai/RS
Cidade onde mora atualmente: Porto Alegre
Formação: Odontologia, Especialista em Odontopediatria
Há quanto tempo trabalha na Rede MPS Brasil? 7 anos
Por que vale a pena dedicar-se à Rede MPS Brasil? Com alguns anos dedicados à Rede MPS Brasil, percebi que ainda existem muitos médicos que desconhecem as MPSs. Nossa missão como equipe tem sido bastante exitosa, já que o uso da tecnologia tem colaborado para que se torne cada vez mais conhecida, o que permite que mais profissionais realizem o diagnóstico mais precocemente e, assim, contribuam para a melhoria da qualidade de vida.



Laysla Pedelhes

Nome: **Osmar Rachor Toledo dos Santos**
Apelido: Miro
Idade: 26 anos

Cidade de origem: Porto Alegre/RS
Cidade onde mora atualmente: Porto Alegre/RS
Formação: Técnico em Administração e Nutrição (em curso)
Há quanto tempo trabalha na Rede MPS Brasil? 3 anos e 8 meses
Por que vale a pena dedicar-se à Rede MPS Brasil? A Rede MPS Brasil proporcionou a minha primeira oportunidade de contato e de atenção aos pacientes com doenças raras. Estar com esse time, em prol de tantas histórias de vida, já é motivo para fazer a dedicação à Rede MPS Brasil valer a pena.

Hospital Pequeno Príncipe é referência nacional em transplante de medula óssea em crianças e adolescentes

A carioca Gabriele Gomes perdeu um irmão e seu primeiro filho para a mucopolissacaridose – doença rara que afeta a produção de enzimas fundamentais para diversos processos químicos no organismo. Em 2009, seu segundo filho, Marco Vinícius, passou por um transplante de medula óssea (TMO) para se curar da mesma doença, mas ficou com sequelas. Quase 10 anos depois, durante sua terceira gestação, a mãe confirmou o diagnóstico de seu bebê Davi. Com 3 meses de vida, o caçula recebeu a medula de um doador não aparentado da Polônia. O procedimento foi realizado em 2020, no Pequeno Príncipe, em Curitiba (PR), maior hospital exclusivamente pediátrico do país. Hoje com três anos e ele só vem ao Paraná para as consultas de controle.

Filantrópico e com atendimento de até 60% pelo SUS, o Pequeno Príncipe realiza, em média, 60 transplantes por ano. Esse número representa 12% de todos os TMOs pediátricos do Brasil. Além do tratamento de doenças malignas como a leucemia, o procedimento também é oferecido a crianças com doenças raras. O Hospital é habilitado desde 2016 pelo Ministério da Saúde como Serviço de Referência em Doenças Raras, especialidade que pratica há décadas. Nos últimos 6 anos, quase 3 mil pacientes foram atendidos.

A equipe, coordenada pela neurologista Mara Schmitz, conta com quatro neuropediatras, três geneticistas, um nutricionista e os residentes da



neurologia e da pediatria. O atendimento visa a minimizar os impactos da evolução da doença e a melhorar a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares.

“Em pouco mais de uma década, o serviço recebeu pacientes de todo o país e realizou mais de 400 procedimentos para tratar desde leucemias até doenças raras”

Algumas dessas doenças não têm tratamento, outras têm formas de controle, e uma parcela delas pode ser tratada com medicamentos ou até mesmo com transplantes.

DOENÇAS RARAS

Cerca de 30% dos TMOs realizados no Pequeno Príncipe são por doenças raras. A equipe é formada por oito médicas com formação em transplante pediátrico, que recebem o suporte diário de infectologistas, intensivistas, nefrologistas, cardiologistas, neurologistas, endocrinologistas, dermatologistas e



hemoterapeuta. Ao longo de sua trajetória de quase 13 anos, o serviço já transplantou mais de 400 crianças e adolescentes.

“Nesses anos nos tornamos um dos maiores centros de transplante pediátrico da América Latina, principalmente na área de transplantes alogênicos (quando as células transplantadas vêm de outro doador)”, frisa a chefe do serviço, Carmem Bonfim. O atendimento a crianças menores de três anos e aos pacientes com doenças raras são características que fizeram com que o serviço se tornasse referência nacional – 61% dos pacientes são de fora de Curitiba.

O trabalho em equipe com as unidades de terapia intensiva, o Laboratório Genômico e o Instituto de Pesquisa Pelé Pequeno Príncipe e com o auxílio das equipes multidisciplinares (psicólogos, nutricionistas, assistentes sociais, fisioterapeutas, dentistas e farmacêuticos) garante um atendimento de excelência e fazem a diferença no tratamento dos pacientes e nos resultados dos transplantes. ✨

caiu
na rede

Caiu na Rede é um informativo trimestral da Rede MPS Brasil

Edição 34 | Jan-Mar 2023

expediente

Coordenação geral:
Roberto Giugliani

Supervisão:
Guilherme Baldo

Consultor administrativo:
Célio Luiz Rafaelli

Planejamento gráfico e diagramação:
CD D'VAZ ilustra e design

Jornalista responsável:
Sabrina Auler - MTb 13.799

Participaram desta edição:
Ariadne Dias, Assessoria de Comunicação Hospital Pequeno Príncipe e Raphael Fernando Boiati.

Contate a equipe do Caiu na Rede para comentar as reportagens, sugerir assuntos e fazer críticas ou elogios!
Fone: 0800 510 2030 / **WhatsApp:** +55 51 8038 6819
E-mail: mps@ufrgs.br / Facebook: @redempsbrasiloficial

Patrocínio:

ultragenyx
pharmaceutical