

Somos
raros
mas somos
muitos

ESTEJA UM PASSO À
FRENTE DAS DOENÇAS RARAS

OLÁ,

Este é o “Guia Prático de Doenças Raras”, um documento desenvolvido pelo Instituto da Criança e do Adolescente – ICr Hospital das Clínicas da FMUSP – especialmente para você saber um pouco mais sobre o assunto!

Dia 28 de fevereiro é o Dia Mundial das Doenças Raras e, com cuidado e informação, podemos garantir o desenvolvimento das nossas crianças.

Somos raros, mas somos muitos.

BOA LEITURA!



AFINAL, O QUE SÃO DOENÇAS RARAS?

De acordo com o Ministério da Saúde, doenças raras são aquelas que **acometem 1,3 pessoas a cada 2.000**. Além disso, mais de 80% das doenças raras são de origem genética e apresentam uma enorme diversidade de manifestações clínicas, podendo acometer qualquer órgão, sistema do organismo, ou vários ao mesmo tempo. Hoje, estima-se que existam mais de **8.000 doenças raras diferentes**.

Estudos franceses mostram que de **5 a 6% da população mundial** apresenta alguma doença rara, e a ONU (Organização das Nações Unidas) estima que existam 300 milhões de pessoas portadoras dessas enfermidades no mundo todo. No Brasil, cerca de 12 milhões de pessoas são afetadas por diferentes doenças raras.

EM OUTRAS PALAVRAS, CADA DOENÇA ISOLADAMENTE É RARA, PORÉM O CONJUNTO DAS DOENÇAS RARAS É GRANDE E O NÚMERO DE PESSOAS AFETADAS É ALTO.

DOENÇAS RARAS EM NÚMEROS

AS DOENÇAS
RARAS AFETAM DE

5 A 6%

DA POPULAÇÃO
MUNDIAL

O QUE
SIGNIFICA

300 MILHÕES
DE PESSOAS
NO MUNDO

ESSE NÚMERO SERIA O

4º MAIOR PAÍS

DO MUNDO EM POPULAÇÃO

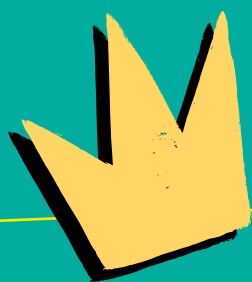
Ficando atrás apenas dos EUA, Índia e China.



**SOMOS RAROS,
MAS SOMOS MUITOS!**

12 MILHÕES

**DE BRASILEIROS POSSUEM
ALGUMA DOENÇA RARA**



MAIS DE 80%

DAS DOENÇAS RARAS SÃO GENÉTICAS

EXISTEM

MAIS DE 8.000

DOENÇAS RARAS



O TESTE DO PÉZINHO 

**É A PRIMEIRA OPORTUNIDADE DE
DETECTAR ALGUMAS DOENÇAS RARAS**

COMO É FEITO O DIAGNÓSTICO?

A triagem neonatal, mais conhecida como “teste do pezinho”, é a primeira oportunidade para detectar algumas doenças raras. É importante por ser um momento em que existe a possibilidade de se realizar um tratamento eficaz de algumas disfunções, além da prevenção de sequelas.

NO BRASIL

**TODOS OS RECÉM-NASCIDOS
SÃO TESTADOS PARA SEIS
DOENÇAS RARAS, QUE SÃO:**

- fenilcetonúria;
- hipotireoidismo congênito;
- fibrose cística;
- hiperplasia adrenal congênita;
- deficiência de biotinidase;
- e também uma doença que não é rara em grande parte do país: a Anemia Falciforme.

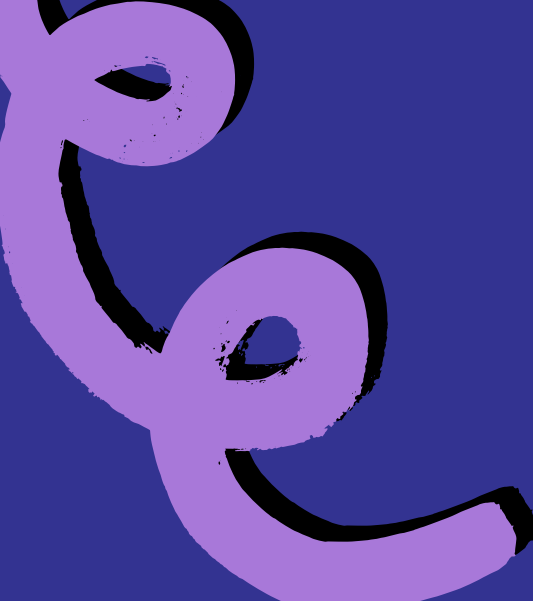
Atualmente, existe a possibilidade de ampliar a detecção para 53 doenças raras de forma escalonada pelo SUS, como já é realizado em algumas maternidades privadas.

IMPORTÂNCIA DO CUIDADO

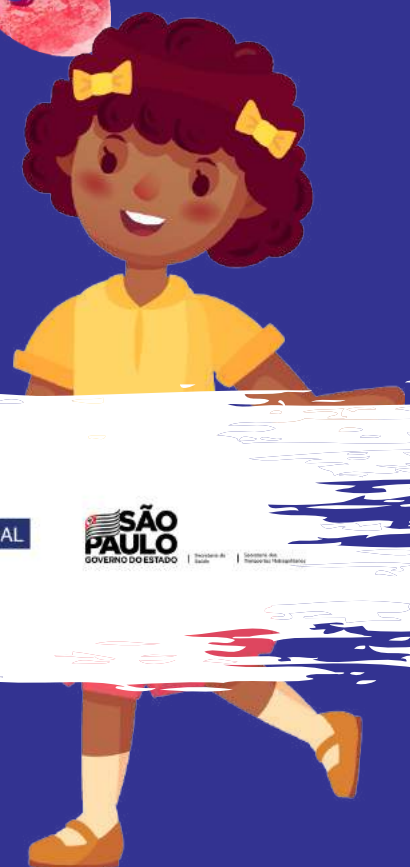
Quando falamos em doenças raras, nosso maior desafio é a demora em estabelecer o diagnóstico. Esse atraso pode ter impacto direto no tratamento, nas sequelas e no curso das doenças.

Diante disso, é preciso uma extensa mobilização social para se oferecer diagnóstico precoce, possibilidades de tratamento (nos casos em que há) e reabilitação. A grande dificuldade aqui - e no mundo - é o acesso e o custo dos testes, além da demora em se estabelecer o diagnóstico, o que leva em média 5 anos nos países desenvolvidos.

Porém, com cuidado e informação, podemos garantir o desenvolvimento das nossas crianças.



Somos raros mas somos muitos



Realização:



Apoio:



Secretaria de Saúde | Secretaria de Transportes Metropolitanos