

# SAÚDE: GUIA LEVA CONHECIMENTO À POPULAÇÃO SOBRE TRATAMENTO DE DOENÇAS RARAS



*No Brasil, 13 milhões de pessoas têm algum tipo de deficiência.*

O Dia Internacional de Conscientização das Mucopolissacaridoses, comemorado no último domingo (15/05), vai se estender durante toda esta semana, a partir da promoção da MPS Week, pela Casa Hunter, organização não governamental (ONG) que apoia pacientes que possuem doenças raras e seus familiares. Com o lançamento do Guia do Manejo - MPS Tipo II, a ONG pretende disseminar conhecimento e esclarecer dúvidas de pacientes, familiares e cuidadores ao longo de toda a jornada. O documento traz informações sobre causas, diagnósticos, sintomas, tratamentos, além de aspectos como educação e socialização.

A estimativa é que, no Brasil, 13 milhões de pessoas tenham alguma doença rara. Entre elas, estão as mucopolissacaridoses (MPSs), doenças genéticas progressivas, degenerativas, multissistêmicas, que fazem parte dos erros inatos do metabolismo. Segundo destacou nesta terça-feira (17/05), a médica geneticista Ana Maria Martins, professora do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo, da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp), o guia vai ajudar a ampliar o conhecimento sobre essa doença.

Ana Maria Martins explicou que *“as mucopolissacaridoses são doenças genéticas que ocorrem pela deficiência de enzimas que trabalham dentro dos lisossomos”*. As enzimas são proteínas fundamentais para diversos processos químicos no organismo, cuja falta pode provocar vários transtornos. Já os lisossomos são pequenas estruturas que estão dentro das células e têm como função a reciclagem de substâncias e digestão de grandes moléculas, para que possam ser utilizadas ou reutilizadas.

A professora da Unifesp esclareceu que, com o acúmulo de depósitos de substâncias nos lisossomos, vão acontecer os sinais e sintomas das MPSs, como baixa estatura, infecções de ouvidos que começam por volta dos dois meses de idade, secreção grossa no nariz, alterações ósseas e nas articulações, fígado e baço grandes. Alguns tipos têm comprometimento da inteligência. Ou seja, nas MPSs, a produção de enzimas responsáveis pela degradação de alguns compostos é afetada e ocorre o acúmulo progressivo destes no organismo do paciente.

A especialista informou que, hoje, o tratamento recomendado no mundo para as MPSs está no Sistema Único de Saúde (SUS). *“Logo que se faz o diagnóstico, o paciente pode receber seu tratamento gratuito na Secretaria de Saúde do seu estado e são melhores os resultados quanto mais cedo começar a tratar”*.

**Alerta na infância**

A médica salientou que, quando pequena, a criança tem otites muito frequentes, pelo menos uma vez por mês. *“O otorrino vai fazendo em monte de tratamentos e ela não consegue melhorar essa infecção frequente. O médico tem que estar alerta para apalpar a barriguinha dela e ver se tem aumento de fígado ou baço. Aí, tem que pesquisar as mucopolissacaridoses (MPSs)”*, recomendou.

Ana Maria afirmou que a Síndrome de Hunter é conhecida como mucopolissacaridose (MPS) do tipo 2. Ana Maria Martins atua, principalmente, nas áreas de erros inatos do metabolismo e fenilcetonúria, doença relacionada a uma alteração genética rara, que afeta aproximadamente uma a cada 10 mil pessoas e envolve o metabolismo de proteínas.

Para o presidente da Casa Hunter e da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas), Antoine Daher, o Guia de Manejo é uma forma de contribuir para a melhoria da jornada do paciente e dos cuidadores. *“Muitas são as questões que cercam a doença, como os cuidados, as dúvidas e até mesmo os sentimentos, tanto do paciente quanto da família. Queremos, com o Guia do Manejo, aumentar o conhecimento sobre a patologia e acolher toda a rede de apoio”*, disse Daher. O lançamento do guia contou com apoio das farmacêuticas JCR, Ultragenyx, Sanofi, Sigylon, Regenxbio e BioMarin.

Foto: Divulgação

<https://jornalpanfletus.com.br/noticia/2952/saude-guia-leva-conhecimento-a-populacao-sobre-tratamento-de-doencas-raras> em 02/07/2026 11:32