



FOCO NA CRIANÇA

Caminhos para uma infância mais saudável e com o melhor suporte médico são o mote dos artigos do pediatra Felipe Monti Lora, CEO do Sabará Hospital Infantil

Doenças raras em crianças: a importância do diagnóstico precoce

No 29 de fevereiro, Dia Mundial das Doenças Raras, entenda qual o suporte necessário para pacientes infantis com esses problemas de saúde

Por **Felipe Monti Lora**

Atualizado em 29 fev 2024, 14h31 - Publicado em 29 fev 2024, 14h30



Muitos casos de doenças raras em crianças demoram a ser diagnosticados (ilustração: Bia Melo/Veja Saúde)

De acordo com a nomenclatura definida pela Organização Mundial da Saúde, **as doenças raras são definidas pelo número reduzido de pessoas afetadas**: 65 indivíduos a cada 100 mil. E elas também são caracterizadas “por uma ampla diversidade de sinais e sintomas, que variam de enfermidade para enfermidade, assim como de pessoa para pessoa afetada pela mesma condição”.

O Ministério da Saúde aponta que há em torno de 7 mil doenças raras descritas, sendo 80% de origem genética e 20% de causas ambientais, infecciosas, imunológicas entre outras. Um ponto importante: **75% ocorrem em crianças e jovens**, e a maioria é diagnosticada tardiamente (a partir dos cinco anos de idade).

Como em qualquer doença, quanto antes for realizado o diagnóstico, o tratamento se torna mais eficaz, oferecendo às crianças uma melhor qualidade de vida e ou maior tempo de sobrevivência.

+Leia também: [Uma doença rara não me fez parar de dançar balé](#)

Em homenagem ao **29 de fevereiro – o Dia Mundial das Doenças Raras**, eu conversei com a médica geneticista do Sabará Hospital Infantil, Bruna Glaucia Farah, para trazer aqui a importância da descoberta precoce e como um tratamento direcionado pode trazer benefícios para as crianças, mesmo em casos complexos. Confira:

Podemos dizer que existe algum tipo de doença rara que acomete mais as crianças?

Bruna Glaucia Farah: As doenças raras, em conjunto, afetam mais de 5% da população mundial, sendo que cerca de 70% delas se iniciam na infância e 80% têm origem genética. A estimativa é que no Brasil 13 milhões de pessoas sejam afetadas.

Apesar de raras existem mais de 6 mil tipos de doenças raras, entre elas a fibrose cística, **atrofia muscular espinhal**, distrofias musculares e talassemias, que afetam crianças.

Existem doenças que podem ser tratadas a partir do pré-natal? Pode citar algumas?

O acompanhamento dos pais antes da gestação é indicado na prevenção de alguns casos, em especial dos casais com grau de parentesco e daqueles com algum caso de doença rara genética na família.

Enfatizo a importância da realização de **um pré-natal adequado** com exames de imagens e sorologias, bem como a orientação sobre agentes teratogênicos evitáveis.

No Sabará, contamos com uma equipe de medicina fetal, sendo possível realizar o acompanhamento das gestantes com malformações fetais desde a gestação até o pós nascimento. Caso precise de uma intervenção cirúrgica imediatamente após o parto, a criança está amparada por cirurgiões pediátricos junto a uma equipe multidisciplinar, prontos para qualquer intercorrência.

Qual é a diferença entre realizar o tratamento em um hospital exclusivamente pediátrico de um hospital tradicional, que tem apenas um departamento de pediatria?

A criança não é um adulto pequeno. Por esse motivo, um hospital pediátrico consegue acolher o paciente e sua família tendo um olhar exclusivo, onde todos os profissionais estão treinados para o melhor atendimento da criança, de forma completa e multidisciplinar.

A presença desses profissionais em um mesmo serviço facilita a comunicação e o planejamento terapêutico.

O que os pais devem fazer ao descobrirem que seus filhos possuem algum tipo de malformação congênita ou genética?

É importante que os pais entendam que nenhum diagnóstico é sentença, e que é de extrema importância a consulta do médico geneticista para avaliação do caso e as orientações necessárias.

Na grande maioria das doenças raras, o tratamento é realizado de forma multidisciplinar, através de medidas e estímulos visando a promoção da vida independente e a inclusão na comunidade.

O Hospital Infantil Sabará possui, além do atendimento hospitalar, o centro de excelência médica, onde os pacientes podem contar com as diferentes especialidades médicas que serão necessárias para realizar seu acompanhamento.