



## Doenças raras e a catástrofe ambiental no RS

Jornal da Universidade / 27 de maio de 2024

**Artigo | Ida Schwartz, Helen Schuchmann, Bibiana de Oliveira, Laura Milke, Dévora Randon e Têmis Félix descrevem a vulnerabilidade da comunidade de pacientes com doenças raras e o apoio a seu atendimento clínico**

\*Foto: Flávio Dutra/JU

As Doenças Raras (DR) são um grupo de doenças crônicas complexas, geralmente de origem genética, definidas com base em sua prevalência. No Brasil, considera-se DR toda condição com prevalência inferior a 65 a cada 100.000 habitantes.

Os indivíduos com DR e seus familiares são uma população vulnerável por diversos fatores, tais como: 1) cronicidade das condições e ausência de tratamento específico, na maioria dos casos; 2) acesso restrito aos métodos de diagnóstico, que em geral se concentram em centros especializados; 3) necessidade de terapias de suporte contínua; 4) quando disponível, o tratamento específico costuma ser de alto custo e dispensado pelas Secretarias Estaduais de Saúde (SES), responsáveis também pela distribuição às coordenadorias regionais de saúde (CRS); 5) ausência de rede de apoio, as quais têm, em geral, as mães como principais cuidadoras.

Estudo de nosso grupo, realizado durante a pandemia da SARS-CoV-2, demonstrou aumento da vulnerabilidade dos pacientes com DR nesse período. Este é o cenário também esperado com a catástrofe ambiental que assola o Rio Grande do Sul (RS), pois: 1) para que sejam poupados recursos hídricos, atendimentos hospitalares presenciais para diagnóstico e monitorização foram suspensos em grande número, inclusive no Serviço de Referência para DR do RS, localizado no HCPA (SRDR/HCPA), único SRDR, habilitado pelo Ministério da Saúde, em funcionamento no estado; 2) existe impossibilidade de locomoção dos pacientes, e dos próprios profissionais de saúde, devido ao bloqueio de estradas, por quedas de barreiras de pontes; 3) há falhas de distribuição de medicamentos especiais para o interior do estado.

*A telemedicina tem sido utilizada, neste contexto, para mitigação desses efeitos. Além disso, redes virtuais de acolhimento à comunidade de DR foram formadas, entre elas a colaboração entre Instituto Nacional de Ciências e Tecnologia (INCT) em Doenças Raras (InRaras) e a Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS), ambos sediados no HCPA-UFRGS.*

O InRaras é uma rede de pesquisa fomentada pela FAPERGS-CNPq/MCT desde dezembro de 2023, cujo objetivo é acelerar o diagnóstico e contribuir para o tratamento e acompanhamento das DR do Brasil. Um dos seus braços, o de geração de dados epidemiológicos, é capitaneado pela RARAS, projeto fomentado pelo CNPq/DECIT/MS desde 2020. A partir de 9 de maio de 2024, o InRaras e a RARAS passaram a divulgar nas suas mídias sociais (@redenacionaldedoencasraras, @redenacionaldedoencasraras e @inrarasbrasil) material informativo sobre a assistência em saúde da comunidade de DR no RS atingida pela catástrofe climática e também disponibilizaram um WhatsApp para atendimento em tempo integral.

No período de uma semana, o alcance das mídias do InRaras foi de 6.308 contas, sendo que 50% delas compartilharam conteúdos em suas contas pessoais. No mesmo período, as mídias da RARAS alcançaram 8.701 impressões, sendo que 580 contas tiveram interações com o conteúdo.

Pelo WhatsApp e Instagram do InRaras, foram recebidos 52 contatos, sendo que 30 (57,7%) corresponderam a pedidos de informações sobre como conseguir medicamentos ou fórmulas lácteas/metabólicas para alimentação/tratamento. Os pedidos de fórmulas especiais referiram-se especialmente ao tratamento nutricional de crianças com idade inferior a 4 anos.

Em parceria com o Centro Logístico de Medicamentos Especiais (CELME) do RS, e direcionando doações de instituições e cidadãos, 180 unidades de fórmulas/medicamentos foram obtidas e distribuídas graças à colaboração de voluntários para transporte.

De acordo com a RARAS, 43,1% dos pacientes atendidos no SRDR/HCPA residem no interior do RS ou em outros estados. Assim como ocorreu durante a pandemia, nossos dados sugerem ser fundamental, para a diminuição da vulnerabilidade da comunidade de DR, que o sistema de saúde rapidamente se organize para atender às suas demandas.

No caso do RS, é necessário enfatizar que essa vulnerabilidade parece ser reflexo tanto da centralização do atendimento desta comunidade em Porto Alegre, quanto da maneira como os medicamentos especiais são distribuídos para todo o estado, dependente da capital. Uma vez que a capital é atingida, todo o estado passa a ser atingido.

A interiorização do atendimento em genética, no RS, deve passar a ser uma prioridade para os governos e uma das “bandeiras” das associações de pacientes/familiares com DR. A telemedicina certamente terá função importante no processo, mas é fundamental que ocorra a descentralização do atendimento presencial e de realização de exames. Métodos mais ágeis e efetivos para a distribuição de medicamentos para as CRS também devem ser desenvolvidos.

Agradecemos as nutricionistas Bianca Fasolo Franceschetto e Mariana Scortegagna, que estão sendo fundamentais no atendimento às demandas do whatsapp do InRaras.

**Ida Vanessa Doederlein Schwartz** é médica geneticista e professora titular do Departamento de Genética da UFRGS, chefe do Serviço de Genética Médica-HCPA e coordenadora do InRaras.

**Helen Da Rosa Schuchmann** é bióloga e pesquisadora no InRaras.

**Bibiana Mello de Oliveira** é médica geneticista e professora do Departamento de Genética Clínica da UFCSPA e pesquisadora do InRaras e Rede Raras.

**Laura Milke** é estudante de Design Gráfico e pesquisadora no InRaras e Rede Raras.

**Devora Natalia Randon** é geneticista, doutoranda do Programa de Pós-graduação em Genética e Biologia Molecular/URGS.

**Têmis Maria Félix** é médica geneticista e professora do Programa de Pós-graduação em Saúde da Criança e do Adolescente/Famed-UFRGS, coordenadora da Rede Raras e vice-coordenadora do InRaras.

*“As manifestações expressas neste veículo não representam obrigatoriamente o posicionamento da UFRGS como um todo.”*

### :: Posts relacionados



O debate sobre o gerenciamento de recursos hídricos



De volta à rotina após as enchentes



Carta aos leitores | 05.06.24



Receita catastrófica: desmonte do Estado com mudanças climáticas

### :: ÚLTIMAS



Carta aos leitores | 13.06.24



Conhecimento do português proporciona acolhimento para imigrantes que vivem no Brasil



Movimento de plataformização do trabalho docente



O Direito e a prevenção de desastre ambiental



Atuação do NESA-IPH frente às inundações



A presença negra num bairro riograndino



Carta aos leitores | 06.06.24



A cultura Hip Hop expressa sua coletividade em espaços que demarcam sua presença no RS



Impercepção botânica na política ambiental



Árvores podem aliviar deslizamentos e enchentes

### INSTAGRAM

jornaldauniversidadeufrgs  
@jornaldauniversidadeufrgs

Follow

### REALIZAÇÃO

JORNAL DA UNIVERSIDADE

UFRGS  
SECOM

UFRGS

### CONTATO

Jornal da Universidade  
Secretaria de Comunicação Social/UFRGS

Av. Paulo Gama, 110 | Reitoria – 8.andar | Câmpus Centro | Bairro Farroupilha | Porto Alegre | Rio Grande do Sul | CEP: 90040-060

(51) 3308.3368

jornal@ufrgs.br

View on Instagram