



RedeClipping


Métrica: Investimento: R\$ 6300 | N° de Colunas: 3




Publicado em 28/02/23

28/02 Dia Mundial das Doenças Raras – Herança genética é responsável por 80% das doenças raras

Exames podem ser feitos ainda no útero materno e possibilitam melhor qualidade de vida para o paciente e suas famílias.

 (<https://app.redeclipping.com.br/clippings/view/223317.pdf>)

 (<https://newslab.com.br/28-02-dia-mundial-das-doencas-raras-heranca-genetica-e-responsavel-por-80-das-doencas-raras/>)

Compartilhe:

([/#facebook](#)) ([/#twitter](#))

(<https://www.addtoany.com/share?url=https%3A%2F%2Fapp.redeclipping.com.br%2Fclippings%2Fview%2F223317&title=Rede%20Clipping%3A%2028%2F02%20Di>)

Leitura

28/02 Dia Mundial das Doenças Raras – Herança genética é responsável por 80% das doenças raras

Exames podem ser feitos ainda no útero materno e possibilitam melhor qualidade de vida para o paciente e suas famílias

escrito por Luciene Almeida (<https://newslab.com.br/author/jornalismo/>) 28 de fevereiro de 2023



(<https://newslab.com.br/wp-content/uploads/2023/02/960x720-22-1.png>)

COMPARTILHAR 0

Cerca de 13 milhões de brasileiros possuem, atualmente, algum tipo de doença rara. No mundo, aproximadamente 7% da população tem o diagnóstico positivo para um dos 6 mil tipos de doenças raras já identificados, como Doença de Gaucher, Hemofilia Congênita, Talassemia, Mucopolissacaridose, Hipofosfatase, entre outras. E justamente por serem raras, muitas delas são descobertas tardiamente, quando quadros clínicos já são graves e não podem mais ser revertidos.

Neste **Dia Mundial das Doenças Raras**, celebrado em **28 de fevereiro**, especialistas defendem a importância dos testes genéticos e genômicos para um diagnóstico precoce, já que **80% das doenças raras são decorrentes de fatores genéticos**. “Exames como o teste do pezinho, o teste do pezinho ampliado ou teste da bochechinha colaboram muito neste sentido. Porém, há uma gama muito maior de doenças que podem ser pesquisadas por meio de outras técnicas atuais como o NGS (Sequenciamento de Nova Geração), por exemplo.”, destaca a assessora em Genética e Genômica do Laboratório Lustosa, Fernanda Soardi.

Inovação de ponta a ponta.
Expanda seu negócio com a Telemedicina Pardini.



([https://www.pardis.com.br/?](https://www.pardis.com.br/?utm_source=newslab&utm_medium=banner&utm_campaign=mobile-cel&utm_term=600-100)

utm_source=newslab&utm_medium=banner&utm_campaign=mobile-cel&utm_term=600-100)

Fernanda destaca que é possível identificar as doenças genéticas em qualquer fase da vida, até mesmo antes da gravidez. “Para o casal, é possível investigar a compatibilidade e a condição de portador de alteração genética importante. Neste caso, as investigações são aquelas que priorizam genes associados à herança recessiva, onde é possível conhecer as variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas que cada membro do casal apresenta. Segue-se, então, o aconselhamento genético para que o casal possa tomar decisões bem informadas. Entre os exames desta fase, um dos mais modernos é o **exoma**”, indica a especialista.

Na gestação, as doenças raras podem ser diagnosticadas por meio de exame para estudo do DNA do conceito. “É recomendado, nessa fase, o **NIPT ampliado**, feito a partir da coleta de sangue da mãe. Ele permite a detecção das aneuploidias mais frequentes e algumas microdeleções submicroscópicas mais raras”, explica. Outro exemplo é o **NIPT multigênico**, que amplia a investigação para doenças monogênicas. Igualmente, após um exame genético pré-natal, segue-se o aconselhamento para o planejamento adequado do nascimento”, complementa.

A técnica de NGS é também utilizada em testes como o **BabyGenes**, de triagem neonatal. O exame amplia a investigação para várias doenças genéticas raras, que levam a condições clínicas relacionadas a alterações endócrinas, nefróticas, entre várias outras. O exame permite a ampliação da análise inicial para vários genes ou regiões genômicas ao mesmo tempo, reduzindo a necessidade de testes com menor amplitude.

Já na primeira infância ou no decorrer da vida, a depender dos sintomas ou características fenotípicas apresentadas, pode ser feito, a critério do médico, o estudo do caso e da família, com a realização de diferentes exames genéticos e genômicos, como de gene isolado, painel multigênico e exoma.

Impactos e tratamentos

Doença rara é aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil habitantes. As que não se enquadram no roll das de origem genética, advêm de fatores ambientais, infecciosos ou imunológicos.

A médica patologista clínica Luisane Vieira, gerente médica do Álvaro Apoio/Dasa, destaca que o impacto coletivo das doenças raras sobre a população mundial tem aumentado o interesse por essas condições clínicas nos últimos anos, resultando em seu reconhecimento como um problema de saúde pública global. “No Brasil é adotada a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que organiza, desde 2014, a rede de atendimento para prevenção, diagnóstico, tratamento e reabilitação via Sistema Único de Saúde (SUS)”, informa.

Segundo a médica, este importante grupo de doenças apresenta uma ampla diversidade de características e sintomas, que variam de doença para doença. “Infelizmente, estima-se que cerca de 30% dos indivíduos com doenças raras faleçam até os 5 anos de idade”, observa.

Luisane explica que a maioria das doenças raras tem seu acompanhamento clínico direcionado à atenção médica adequada, redução dos danos, inclusão e melhora da qualidade de vida dos acometidos e, por consequência, de seus familiares. Quanto mais precoce for o diagnóstico, maiores são as chances dos pacientes terem melhor qualidade de vida e acesso a melhores e modernos tratamentos.