

CONEXÕES RARAS

ANO 02 | INFORMATIVO
Nº 4 | DA CASA DOS RAROS
Abr/Jun 2026

CONEXÕES NOTÍCIA

Cientistas brasileiros criam neurônios em laboratório para investigar o autismo

Na Fiocruz Bahia, cientistas cultivam neurônios humanos vivos criados a partir do sangue de pacientes brasileiros com Transtorno do Espectro Autista (TEA). A pesquisa é liderada pelo Dr. Bruno Solano, pesquisador da Fiocruz e do Instituto D'Or (IDOR), que usa a reprogramação celular para estudar o neurodesenvolvimento no país.

BIOTECNOLOGIA

Ao contrário de exames tradicionais como a ressonância, a biotecnologia analisa o cérebro em escala celular. "A grande vantagem é que esses neurônios carregam o DNA do paciente", explica Solano. "A ressonância não mostra, célula por célula, como aquele neurônio se desenvolveu, como dispara sinais elétricos, como faz sinapses ou como responde a uma droga", explica.

A equipe utiliza células-tronco pluripotentes induzidas (iPSCs), reprogramando

células do sangue ou da pele para que voltem ao estado de células-tronco e se transformem em neurônios ou organoides cerebrais ("minicérebros"). Recentemente, publicaram na revista Human Cell a geração de clones de iPSCs de pacientes com mutações no gene SCN2A.

DIVERSIDADE

Estudar essas mutações no Brasil é estratégico, pois a maioria dos bancos genéticos mundiais reflete populações europeias ou norte-americanas. "Se a medicina de precisão for construída apenas com dados de outras regiões, ela deixa de fora a diversidade humana", alerta Solano.

FIM DO "ERRO E ACERTO"

Os minicérebros funcionam como uma plataforma para testar medicamentos diretamente nas células em laboratório,



Dr. Solano: DNA do paciente

evitando o método de "erro e acerto" no paciente. Solano enfatiza que o diagnóstico do TEA continuará clínico e o foco não é "curar" o autismo, mas tratar condições graves associadas, como epilepsias refratárias.

Por ser um processo complexo, o impacto no SUS será indireto. "O SUS vai incorporar os frutos desse conhecimento a partir de melhores critérios para testes genéticos, aconselhamento qualificado e terapias mais direcionadas", conclui o médico.

Escaneie ou clique no QR Code para ler a matéria na íntegra.



CONEXÕES INFORMAÇÃO

Brasil fortalece cerco aos casos sem diagnóstico com Manifesto Global da UDNI

O dia 29 de abril marca o Undiagnosed Day (Dia dos Não Diagnosticados), data dedicada a dar visibilidade a quem enfrenta a chamada "odisseia diagnóstica". Em 2026, o movimento ganha força no Brasil com o lançamento do manifesto da Undiagnosed Diseases Network International (UDNI), traduzido pelo Dr. Roberto Giugliani, membro



Weilson Franklin/Unsplash

Dia dos Não Diagnosticados: 29 de abril

do conselho da rede. O documento é um grito por cooperação internacional e inovação científica para garantir que pacientes sem um "nome" para sua condição sejam acolhidos pelo sistema de saúde.

As doenças raras não diagnosticadas são um dos maiores desafios da medicina moderna.

Escaneie ou clique no QR Code para ler a matéria na íntegra.



Especialista desmistifica sexo e reprodução em pessoas com mutações genéticas raras

Sexualidade e reprodução ainda são grandes tabus. No contexto das doenças genéticas raras, o tema tende a ser ainda mais evitado entre familiares, pacientes e médicos. Nesta entrevista exclusiva, o Dr. Caio Bruzaca, médico geneticista com ênfase em Genética Médica Reprodutiva, “normaliza” o assunto e traz novas perspectivas para o planejamento familiar e a qualidade de vida.

CONEXÕES RARAS – Como a medicina genômica moderna mudou a percepção de que o diagnóstico de uma doença rara era um impeditivo para a parentalidade?

DR. BRUZACA – A medicina genômica moderna propiciou que os casais tivessem mais garantias em planejar ter um filho. Hoje, conseguimos rastrear mutações genéticas mais comuns como mucopolissacaridose, a distrofia muscular de Duchenne, o próprio X-Frágil e a atrofia muscular espinhal. Com o exame de genética e o aconselhamento genético pré-concepção, é possível prevenir a ocorrência destas doenças naquele casal.

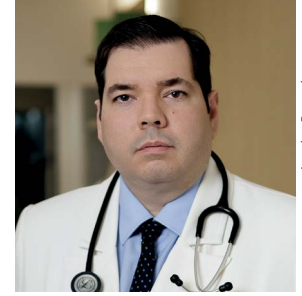


Brooke Cagle/Unsplash

Medicina genômica: garantias

CONEXÕES RARAS – Como o aconselhamento genético apoia jovens com doenças raras que desejam exercer sua sexualidade e ter filhos, sem parecer uma imposição?

DR. BRUZACA – O aconselhamento genético não é diretivo. Ele não diz o que uma pessoa vai fazer, e sim dá opções. Se um dos integrantes do casal tiver neurofibromatose, ele tem 50% de chance de passar para a próxima geração, e em momento nenhum estamos interferindo na sexualidade dele, e sim dando a possibilidade de ele ter ou não um filho com a condição. Hoje, com o advento da tecnologia de reprodução



Arquivo Pessoal

Dr. Caio Bruzaca

assistida, já é possível garantir que um casal que tenha uma doença genética prévia na família não passe para a próxima geração aquela mutação genética. Mas é apenas uma possibilidade.

CONEXÕES RARAS – Como funciona o teste genético em embriões?

DR. BRUZACA – Quando um casal já tem uma mutação patogênica conhecida, a gente pode utilizar o teste genético pré-implantação para doenças monogênicas, onde eu vou selecionar um embrião que não tenha a mutação previamente descrita. Do ponto de vista bioético, nós já temos um embasamento, inclusive com a Resolução da Diretoria Colegiada (RDC) de Reprodução Humana Assistida garantindo a possibilidade de fazer o teste.

Escaneie ou clique no QR Code para ler a entrevista na íntegra.



O amor que driblou a genética: a jornada de Simoni e Aldo pelo 'Diamante' Gustavo

Aos 42 anos, a supervisora pedagógica Simoni de Oliveira, de Poços de Caldas (MG), olha para o filho Gustavo, de 4 anos, e enxerga um milagre. Para que ele nascesse saudável, ela e o marido, o servidor público Aldo de Souza, de 45 anos, travaram uma batalha de dez anos contra uma herança genética implacável.

Por gerações, a família de Simoni conviveu com a perda progressiva da visão, audição e força muscular. O diagnóstico veio após anos de investigação: Atrofia Óptica Autossômica Dominante do tipo OPA1, uma doença rara que atrofia os nervos do corpo e tem 50% de chance de transmissão.

O dilema de ter filhos parecia doloroso até Simoni conhecer Aldo, em 2011. “Quando conheci o meu marido, ele falou: ‘vamos em frente, a gente vai lutar e vai dar

tudo certo””, conta. Começava ali uma maratona de 12 procedimentos de fertilização in vitro (FIV) com testes genéticos (PGT-M) para selecionar embriões sem a mutação.

FÉ E VITÓRIA

Após anos de desgaste, abortos e negativos, o “positivo” veio na quinta transferência. “Nossa fé inabalável nos fortaleceu bastante durante todos esses anos pela busca do nosso ‘diamante’. Foram muitos momentos de dor, mas tudo valeu a pena”, emociona-se Aldo.



Arquivo Pessoal

Casal realizou fertilização in vitro

Escaneie ou clique no QR Code para ler a matéria na íntegra.



Nos próximos 10 anos, a terapia gênica deve crescer exponencialmente, inclusive no combate ao câncer e no tratamento das doenças comuns

O avanço da medicina genética trouxe um novo horizonte para o tratamento de doenças raras. A terapia gênica representa uma mudança profunda de paradigma: a transição de um modelo focado em atenuar sintomas para uma abordagem que atua diretamente na raiz do problema genético. O Dr. Roberto Giugliani, médico geneticista, professor da UFRGS e idealizador da Casa dos Raros, explica o alcance, os limites e os desafios dessa nova era. “Nas doenças genéticas, a origem do problema muitas vezes está em uma sequência errada no DNA, resultando em uma proteína deficiente que não cumpre sua função. Até então, a medicina limitava-se a correr atrás do prejuízo”, observa. Conforme reforça Dr. Giugliani, “os tratamentos, até agora, têm procurado mitigar as consequências da alteração genética, enquanto a terapia gênica busca atuar na causa do problema”, esclarece.

O SÍMBOLO DA REVOLUÇÃO – A Atrofia Muscular Espinhal (AME) tornou-se o principal símbolo dessa revolução. Contudo, o termo “cura” deve ser usado com cautela. “O que temos visto na AME é um tratamento muito efetivo, que proporciona ao paciente um material genético normal para produzir a proteína que protege os neurônios. Não podemos ainda dizer que é a cura, pois o que já foi afetado não é recuperado, mas nos casos tratados bem precocemente chegamos próximos a isso”, diz.

Uma cooperação entre o Ministério da Saúde, Fiocruz, Casa dos Raros e outras instituições combina recursos públicos e privados para o desenvolvimento nacional de produtos de terapia gênica com preço mais baixo para o SUS.

Nos próximos 10 anos, a terapia gênica deve crescer exponencialmente, inclusive no combate ao câncer e no tratamento



Clóvis de Souza Prates/IFCPA

Biobancos: governança rígida

das doenças comuns. Contudo, Giugliani finaliza com um lembrete: “Os pacientes continuarão a exigir orientação, cuidados adicionais e acompanhamento a longo prazo, sempre considerando a família como um todo”, conclui.

Escaneie ou clique no QR Code para ler a matéria na íntegra.



CONEXÕES JURÍDICO

Medicamentos em fase de testes: caminhos legais para o paciente

Por *Andreia Bessa, Consultora jurídica da Casa dos Raros*

Para pacientes com doenças raras ou graves, a notícia de um medicamento em fase de testes clínicos traz esperança. Contudo, nas fases II ou III de pesquisa, o acesso não é automático. O desafio jurídico é equilibrar a urgência com a segurança e a regulação sanitária.

1. PARTICIPAR DO ENSAIO CLÍNICO

O caminho ideal é ingressar em um estudo aberto. A empresa ou patrocinador apresenta à Anvisa o Dossiê de Desenvolvimento Clínico de Medicamento (DDCM). O paciente não “compra” uma vaga: ele deve ser avaliado por um centro habilitado e preencher os critérios médicos do protocolo.

2. PROGRAMAS ASSISTENCIAIS DA ANVISA

Se o paciente não puder participar do estudo, a legislação prevê modalidades

solicitadas pelo patrocinador à Anvisa:

Uso Compassivo: Individual. Destina-se a pacientes com doenças graves e sem alternativa terapêutica, utilizando medicamentos novos, promissores e sem registro, inclusive antes da fase III.

Acesso Expandido: Coletivo. Voltado a medicamentos sem registro em estudo de fase III (ou concluído).



Creditor: Cht Gsm/Unsplash

Testes clínicos: advogada esclarece assunto

Fornecimento Pós-Estudo: A Lei nº 14.874/2024 garante o fornecimento gratuito do fármaco experimental ao participante que obteve benefício terapêutico após o término da pesquisa.

3. O PROCESSO E A JUDICIALIZAÇÃO

O trâmite exige relatório médico detalhado com a justificativa científica. A Anvisa estima um prazo médio de 20 dias corridos para analisar esses programas.

Quando há negativa, a judicialização surge como via excepcional. Contudo, o STF (Tema 500) fixou que o Estado não pode ser obrigado a fornecer remédios experimentais. A ausência de registro na Anvisa impede o fornecimento judicial, salvo mora irrazoável da agência e cumprimento de requisitos específicos.

Escaneie ou clique no QR Code para ler a matéria na íntegra.



Triagem Neonatal Ampliada: onde estamos e para onde vamos?

O Conexões Raras conversou com a Dra. Carolina Fischinger, médica geneticista e presidente da SBTEIM, para entender o cenário da Triagem Neonatal (TN) ampliada no Brasil. A grande mudança teórica ocorreu com a Lei 14.154/2021, que prevê a expansão do “Teste do Pezinho” no SUS para até 60 doenças, mas a implementação enfrenta desafios práticos.

O QUE JÁ ESTÁ DISPONÍVEL?

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) consolidou a Etapa 1, garantindo por lei o diagnóstico de: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita, deficiência de biotinidase e toxoplasmose congênita.

Há forte desigualdade regional. Enquanto o PNTN nacional foca na Etapa 1, locais como Distrito Federal, Minas Gerais, São Paulo e Rio de Janeiro já triam mais de 60 condições por leis locais, incluindo a Atrofia Muscular Espinhal (AME) e Imunodeficiências (SCID).

O QUE AINDA NÃO CHEGOU?

O cronograma federal prevê fases ainda não integradas na maioria dos estados. Estão na “fila”:

Etapa II: Galactosemias, Aminoacidopatias, Distúrbios do Ciclo da Ureia e da Beta-Oxidação.

Etapa III: Doenças Lisossômicas.

Etapa IV: Imunodeficiências Primárias.

Etapa V: Atrofia Muscular Espinhal.



Teste do Pezinho mira diagnóstico precoce

“A expansão legislativa foi um ganho enorme, mas o crescimento do programa permanece heterogêneo. Recebemos denúncias recorrentes de falhas estruturais que comprometem o diagnóstico precoce, que é o coração do programa”, pontua a Dra. Carolina.

GARGALOS CRÍTICOS

Dra. Carolina enfatiza que ‘estar disponível’ na lei não significa ‘chegar ao paciente a tempo devido a três pontos:

Tempo de Coleta: O ideal é entre o 2º e o 5º dia, mas muitas amostras atrasam.

Logística: O transporte é um grande gargal em estados como Pará e Amazonas.

Cobertura: Cerca de 17% dos recém-nascidos ficaram fora da triagem entre 2012 e 2024.

Escaneie ou clique no QR Code para ler a matéria na íntegra.



Dra. Carolina Fischinger

MPS Day: jornalista e paciente analisa a importância da data

O dia 15 de maio marca o Dia Mundial de Conscientização sobre as Mucopolissacaridoses (MPS), doenças genéticas raras que afetam a produção de enzimas. Para Ediqueli Bianca da Silva, 36 anos, jornalista e produtora executiva na Record Guaíba/RS, a data vai além do calendário. Paciente de MPS, ela usa sua experiência técnica e pessoal para refletir sobre como a comunicação pode humanizar o tratamento.

Para Ediqueli, a importância de datas globais reside na democratização do conhecimento para acelerar diagnósticos.

“Reconheço a importância das datas de conscientização para que as pessoas tenham conhecimentos de síndromes, doenças e busquem o diagnóstico com maior brevidade possível”, pontua. “Acredito que contar histórias de pessoas faz com que as autoridades notem os números de PCDs como pessoas que merecem qualidade de vida e o tratamento médico necessário”, observa.

A discussão sobre MPS costuma focar no diagnóstico precoce, mas ela levanta uma questão: “O que acontece depois que o laudo é entregue? Nasci, tenho um diagnóstico e

agora?”. Para a jornalista, a visibilidade deve impulsionar políticas públicas que garantam o tratamento contínuo no sistema de saúde.

Escaneie ou clique no QR Code para ler a matéria na íntegra.



Ediqueli, jornalista, 36 anos