

“Trabalhamos para que nenhuma família se sinta invisível”, garante Alexandre Padilha

Em entrevista **exclusiva**, o Ministro da Saúde, Alexandre Padilha, destaca avanços e prioridades para 2026 na Política de Doenças Raras.

CONEXÕES RARAS – Quais as prioridades para a descentralização do diagnóstico?

MINISTRO PADILHA – Nos últimos três anos, saltamos de 23 para 51 serviços habilitados em todas as regiões. Ampliamos o Programa Nacional de Triagem Neonatal e agora oferecemos no SUS o sequenciamento completo do exoma, exame de alta precisão com resultado em até seis meses. Dois laboratórios nacionais (INC e Fiocruz) atenderão a demanda. Além disso, pactuamos um acréscimo de 30% no orçamento para qualificar a triagem nos estados. Com um contrato firmado com os Correios, garantiremos o transporte ágil de amostras, reduzindo pela metade o tempo de entrega dos diagnósticos.

CONEXÕES RARAS – Como reduzir a judicialização da saúde?

PADILHA – Atuamos para que o acesso ocorra de forma planejada no SUS. Ampliamos para 64 os Protocolos Clínicos (PCDT) voltados às doenças raras, que garantem cuidado integral. Viabilizamos o Acordo de Compartilhamento de Risco para o medicamento Zolgensma (AME), o que nos dá base técnica para dialogar com o Judiciário. Temos um acordo de cooperação com o CNJ para que as decisões sejam baseadas em evidências clínicas.



Ministro da Saúde: missão é garantir dignidade

“Ampliamos o Programa Nacional de Triagem Neonatal e agora oferecemos no SUS o sequenciamento completo do exoma, exame de alta precisão com resultado em até seis meses.”

CONEXÕES RARAS – Como o senhor vê o papel de instituições como APAEs e a Casa dos Raros?

PADILHA – São parceiras estratégicas. Trabalhamos para formalizá-las como parte das Redes de Atenção. Muitas APAEs já são referência em triagem neonatal. O objetivo

é uma rede sem rupturas, onde Estado e sociedade civil trabalhem lado a lado.

CONEXÕES RARAS – Qual sua mensagem para as famílias que lutam por reconhecimento?

PADILHA – Reconhecemos seus desafios diários. Trabalhamos para que nenhuma família se sinta invisível. O Ministério prioriza não apenas o medicamento, mas uma linha de cuidado estruturada para garantir a dignidade que todos merecem.

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



Lady Fabry ocupa as redes para humanizar o atendimento

O cenário da saúde digital vive uma transformação profunda. Se antes o conhecimento era restrito a consultórios, hoje ganha as telas a partir de pacientes que transformam vivências em mobilização. Neste contexto, destaca-se uma jovem que se apresenta nas redes sociais como 'Lady Fabry', utilizando sua experiência com uma doença rara para questionar o sistema e acolher quem vive no silêncio. Para ela, a transição para o espaço público foi uma necessidade de sobrevivência diante de falhas no diagnóstico. A identidade 'Lady Fabry' surge, segundo ela, como ato de 'ocupação'. "Faço questão de assumir que

seu corpo doente existe e não pede permissão para ser levado a sério", diz.

A força dessa comunicação reside na identificação, aproximando a técnica da humanidade. Contudo, Lady enfatiza o rigor ético. Conforme a jovem, a experiência pessoal não deve ser espetáculo nem substituir o saber científico. "A informação útil nasce da maturação da dor", observa, garantindo somente orientar outros pacientes quando entende o que a experiência ensinou. A responsabilidade é pilar do seu trabalho, evitando expectativas irreais de cura. Para as instituições, a voz do paciente nas redes prova que os canais formais são



Arquivo Pessoal

Influenciadora digital: voz do paciente

insuficientes. "Quando alguém precisa gritar digitalmente, o erro está no silêncio do sistema. O ativismo responsável torna-se a ponte onde a ciência finalmente encontra a escuta", sustenta.

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



CONEXÕES INFORMAÇÃO

Inexistência de medicação não impede o cuidado

Para milhares de famílias com doenças raras, o diagnóstico não traz uma cura. O geneticista Gustavo Spolador (USP) afirma que a maioria dessas condições carece de tratamento modificador do curso da doença. Mesmo com avanços em terapias gênicas, elas ainda não são acessíveis à maioria. "Nesse cenário, a comunicação é vital. O papel do médico vai além da técnica, abrangendo o impacto psicossocial e emocional no cotidiano familiar, muitas vezes marcado por culpa e desgaste financeiro", analisa o médico.

ESTIGMA

Os cuidados paliativos ganham papel central para aliviar o sofrimento desde o diagnóstico, combatendo o estigma de que seriam um "abandono". "A esperança é ressignificada. O foco passa a ser o bem-estar em cada etapa", explica. Outro desafio é a fragmentação da rede. Conforme Spolador, há casos de pacientes que viajam longas distâncias por falta de centros especializados no interior. Ele defende, então, o investimento em diagnósticos precoces e a capacitação fora das capitais, ressaltando que o cuidado paliativo deve ser inserido precocemente, pois uma abordagem não exclui a outra. "Quando a medicação não existe, o cuidado continua, focando na dignidade e



Marcelo Leal/Unsplash

Cuidado paliativo mira qualidade de vida

no alívio de sintomas. O acompanhamento contínuo torna-se o centro da atenção à saúde, garantindo que o foco mude do medicamento para a qualidade de vida do indivíduo", esclarece.

Cuidado paliativo: "foco não é a morte, é a vida", diz médica

O cuidado paliativo é cercado de mitos, mas representa um suporte fundamental. Sílvia Maria de Macedo Barbosa, do Instituto da Criança (USP), explica que o foco é a existência plena. O objetivo é permitir que o indivíduo viva o mais próximo do normal possível, controlando sintomas

físicos, psíquicos e sociais. "Meu foco não é a morte, é a vida", afirma a pediatra, reforçando que a missão é permitir que a criança brinque e se desenvolva. "Um erro comum é acreditar que esse suporte só deve ser acionado quando não há mais o que fazer; na verdade, ele pode começar no diagnóstico, sem excluir tratamentos curativos", afirma..

A expertise paliativa orienta famílias em momentos críticos e pode durar décadas. "O trabalho é feito por uma equipe múltipla, onde a família é o centro do processo. O olhar atencioso estende-se aos cuidadores, transformando o 'pesadelo' em uma trajetória com momentos de leveza", observa. Para vencer o medo do termo, ensina Dra. Sílvia, a receita é o conhecimento. "Quando as famílias entendem que o serviço visa o conforto, o receio dá lugar à segurança. Celebrar a existência é o lema do setor", aponta. Dra. Sílvia acredita que é possível rir junto com as famílias, pois o cuidado paliativo garante preencher os dias com dignidade. "É um convite para ver o tema como um ato de amor e respeito à vida, permitindo que se vivam sonhos, apesar das adversidades", conclui.

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



DNA, biobancos e pesquisa científica

Com o avanço genômico, biobancos tornaram-se centrais para novos medicamentos e medicina personalizada. Contudo, o armazenamento levanta dúvidas sobre quem é o dono desses dados. Fernanda Vianna (UFRGS) explica que o indivíduo detém o poder decisório sobre sua informação, mas o DNA tem caráter relacional, pois é compartilhado com parentes, sendo uma forma de propriedade compartilhada. No Brasil, a lei é clara ao estabelecer que amostras e dados pertencem ao participante. Os biobancos atuam apenas como guardiões.

Garantir a segurança é um desafio. No HCPA, medidas técnicas como a pseu-

donimização buscam proteger a privacidade, onde apenas poucos profissionais acessam as chaves de identificação. O acesso por pesquisadores depende de aprovação ética rigorosa. Outro ponto é o consentimento informado: o formato tradicional já não atende às pesquisas de longo prazo, levando à adoção de modelos mais amplos, que exigem governança e transparência robustas. Os riscos de uso indevido são reais, pois o DNA é um identificador potente que possibilita a reidentificação. A LGPD classifica dados genéticos como sensíveis, exigindo proteção extra. Fernanda defende que o avanço científico só é legítimo quando respeita os direitos fundamentais.



Clóvis de Souza Prates/HCPA

Biobancos: governança rígida

O modelo deve basear-se na confiança institucional e supervisão ética, permitindo que interesse coletivo e privacidade coexistam de forma sustentável.

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



CONEXÕES INFORMAÇÃO

Mercado de trabalho impõe desafios aos raros

A transição para a vida adulta traz o desafio da subsistência. Paula Geib e Camila Rosalino enfrentam a complexidade de conciliar tratamentos com exigências profissionais. Paula encontrou estabilidade no concurso público após temer demissões na iniciativa privada. Camila destaca que escalas industriais (6x1) raramente são compatíveis com a rotina médica. Ambas reforçam que o capacitismo, exclusão em espaços de decisão e falta de acessibilidade, é uma barreira estrutural que ignora a funcionalidade do sujeito.

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



Arquivo Pessoal

Paula: serviço público



Arquivo Pessoal

Camila: escalas incompatíveis

Neurogenética avança entendimento sobre PEHs

O avanço da neurogenética transformou o entendimento das Paraparesias Espásticas Hereditárias (PEHs), doenças raras que causam degeneração de neurônios motores, resultando em rigidez nos membros inferiores. Se em 2008 conheciam-se 17 subtipos, hoje a ciência identifica quase cem. O Dr. Jonas Saute (UFRGS/HCPA) explica que o salto ocorreu pelo sequenciamento de nova geração (Exoma), que ampliou o acesso ao diagnóstico. No Brasil, o subdiagnóstico ainda é um desafio, sendo a condição muitas vezes confundida com paralisia cerebral em crianças.

EFICÁCIA

Para mudar isso, a rede iAXON-Brazil busca criar um repositório de biomarcadores e testar sensores digitais para a marcha. O objetivo final é o protagonismo em terapias modificadoras. No Rio Grande do Sul, a alta frequência do subtipo SPG76 levou ao início de pesquisas para uma terapia gênica nacional. "Estamos vivenciando uma revolução terapêutica", afirma Saute, ressaltando que o desafio atual é medir adequadamente a eficácia dessas novas terapias. Enquanto a cura é buscada em laboratórios, o sistema de saúde precisa responder ao cotidiano dos pacientes.

Dr. Saute: Paraparesias Espásticas Hereditárias



Academia Brasileira de Ciências

Tratamentos sintomáticos, especialmente a fisioterapia motora, precisam ser contínuos. O diagnóstico é o primeiro passo essencial para garantir visibilidade e qualidade de vida a quem convive com a rigidez hereditária.

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



Raridade fora dos grandes centros urbanos

Pacientes com doenças raras no interior enfrentam obstáculos que vão além da saúde. A geneticista Isabela Pasa explica que a desigualdade na distribuição de recursos impacta o diagnóstico e o tratamento. “A jornada é marcada por incertezas. Profissionais locais, por falta de familiaridade, muitas vezes não se sentem aptos a ajudar, gerando atrasos. Exames comuns, como ressonâncias, podem ser escassos, e em doenças metabólicas, a falta de exames bioquímicos rápidos em cidades menores pode levar a sequelas graves ou risco de morte”, avalia. “A tecnologia tem ajudado com exames genéticos via correios, mas o tratamento multiprofissional (fisioterapia e

fonoaudiologia) exige acompanhamento frequente, algo difícil fora dos grandes centros”, comenta a médica.

SOLUÇÕES

Dra. Isabela defende que levar geneticistas ao interior fortalece a rede de saúde e amplia a capacidade diagnóstica local. Estratégias como telemedicina e redes integradas são essenciais, embora não substituam totalmente a avaliação presencial. O diagnóstico precoce beneficia o sistema ao evitar exames desnecessários.

Para as famílias, a mensagem é de mobilização coletiva. Conforme a geneticista, organizadas, elas conseguem dar visibilidade



04
Silvana Carlos/Unsplash

às suas necessidades e impulsionar mudanças reais no sistema de saúde. O acolhimento e a união entre profissionais e pacientes são igualmente fundamentais para reduzir o impacto da distância geográfica no cuidado.

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



Envelhecer: um desafio adicional para os raros

Durante décadas, doenças raras foram associadas quase apenas ao universo infantil. Porém, intervenções precoces após os anos 90 mudaram isso. Hoje, pacientes alcançam a velhice, trazendo novos desafios para um sistema de saúde despreparado para o idoso raro. Segundo o Dr. Emílio Moriguchi (UFRGS), a sobrevivência é fruto de diagnósticos ágeis, mas revela lacunas estruturais. “O sistema público, muitas vezes, privilegia jovens em tratamentos de alto custo, gerando deficiência de apoio clínico aos idosos raros”, expõe.

POLIPATOLOGIA

A complexidade aumenta com a ‘polipatologia’. Doenças comuns da idade somam-se à condição genética, exigindo múltiplos fármacos. “Essa ‘polifarmácia’ eleva o risco de interações perigosas. Além disso, o SUS



Fernanda Kumagai

Dr. Emílio: ‘orfandade’

enfrenta dificuldades na identificação desses casos. Ademais, clínicos e geriatras carecem

de treinamento específico, criando o risco de o paciente tornar-se um ‘órfão do sistema’, sem se encaixar em especialidades tradicionais”, registra o médico.

No aspecto emocional, o envelhecer raro é marcado pela solidão e falta de consciência social sobre a diminuição da funcionalidade. Para transformar essa realidade, políticas de educação e conscientização são urgentes. “O treinamento de profissionais para o diagnóstico correto é o primeiro passo para garantir que a longevidade conquistada pela tecnologia seja acompanhada de dignidade e suporte clínico adequado durante toda a vida”, finaliza.

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



EXPEDIENTE

Consultor Administrativo:
Fabrizio G. Barbosa

Supervisão:
Roberto Giugliani

Design gráfico e diagramação:
CD D'VAZ ilustra e design

Jornalista responsável:
Sabrina Auler - MTb 13.799

Conteúdo:
Júlia Bauer e Sabrina Auler

Consultores editoriais:
Fabrizio G. Barbosa, Franciele Barbosa Trapp, Guilherme Baldo, Mariluce Giugliani, Roberto Giugliani e Tássia Tonon

Patrocínio:

ultragenyx
pharmaceutical