



## Na raridade a união: a luta de crianças com doenças raras e famílias

Estima-se que 13 milhões de brasileiros possuem alguma doença rara, 95% não têm cura. Apesar das dificuldades no cotidiano, mães e crianças demonstram uma alegria de viver que só pode ser descrita com a mesma palavra: rara.



*“Benjamin nasceu com a previsão de que ele não sobreviveria até os três meses de vida. Ele nasceu com a planta dos pés sem pele nenhuma, totalmente em carne viva, chamada de aplasia, e poucos minutos após o nascimento, ele foi tomado por bolhas.”*

O relato de Josiane Eusébio recorda quando iniciou a luta pelo seu filho caçula e pelas crianças raras. Josiane já era mãe de um casal, que pedia muito por mais um irmãozinho. Benjamin veio de surpresa, mas desde que souberam de sua vinda, o desejaram e planejaram vários momentos. A menina deixou as bonecas de lado, porque queria brincar só com o irmão mais novo. No entanto, após o diagnóstico do novo integrante da família, a realidade teve que se moldar.

As bolhas que surgiram no corpo de Benjamin após o nascimento, são causadas por uma doença genética e hereditária rara, que aparece na pele por conta de mínimos atritos ou traumas, a epidermólise bolhosa. “As bolhas são de líquido transparente, é igualzinho a uma bolha de queimadura e a sensação de dor dela, é remetida a uma queimadura de terceiro grau”, explica a mãe.

### DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Vivências como a de Benjamin e Josiane são mais frequentes do que parecem. O Minis-

tério da Saúde estima que 13 milhões de brasileiros possuem algum tipo de doença rara. As patologias que se enquadram neste grupo, segundo Organização Mundial da Saúde (OMS), são aquelas que atingem me-

nos de 65 pessoas em cada grupo de cem mil. Até o momento, já há registro de 6 a 8 mil tipos de doenças raras. A maioria, se manifesta logo na infância (75%), afetando crianças. Aproximadamente 80% das doenças têm origem genética, e, em 95% dos casos, não há cura, mas cuidados paliativos e tratamentos para conferir qualidade de vida para os afetados.

### MATERNIDADE ATÍPICA

No início, Josiane se sentia perdida aos cuidados do recém-nascido, pela falta de informação, e não somente ela, mas também a equipe de enfermagem. “Imagina uma criança recém-nascida, que chorava de dor, e a gente não sabia como cuidar. Eu lembro que na maternidade, quando as enfermeiras vinham para nos dar orientação, elas mesmas não sabiam como ajudar. Hoje, eu sei que muitos dos procedimentos foram equivocados”.

Os médicos deram apenas três meses de vida para o pequeno Benjamin. Josiane e a família já comemoram os quatro anos do garoto que encanta a todos com o sorriso genuíno. Josiane, diz que, hoje em dia, tem um olhar diferente do significado de ser mãe.



*“A maternidade atípica veio para ensinar que eu não sabia de nada mesmo já sendo mãe de duas crianças anteriores”.*

Josiane Eusébio.

### PANDEMIA: MAIS UM OBSTÁCULO

Ainda no processo de entendimento da síndrome, a família teve que encarar um novo obstáculo: a pandemia do Covid-19.



Benjamin nasceu em setembro de 2019, meses antes de explodir a maior crise humanitária deste século. Assim como todo o mundo, a família e Benjamin tiveram que ficar de quarentena para se proteger do vírus desconhecido na época. “A pandemia atrasou muito o diagnóstico e o desenvolvimento dele, com fisioterapia e com fonoaudiologia, então o Benjamin está com um atraso de quatro anos”.

Josiane, conta que o filho, que também foi diagnosticado com autismo, está aprendendo somente agora os desenvolvimentos motores e intelectuais da primeira infância, como balbuciar. “A gente tem buscado alternativas para auxiliar no desenvolvimento dele, com intensas sessões de fonoaudiologia”.

## REDE DE APOIO

A nova maternidade fez com o que a família fosse atrás de informação para dar um conforto e qualidade de vida para Benjamin. A princípio foi na Associação de Parentes, Amigos e Portadores de Epidermólise Bolhosa Congênita (APPEB), que Josiane se sentiu acolhida e devidamente informada sobre a condição do filho.

*“Toda família com uma criança atípica, precisa de acompanhamento psicológico, acolhimento e de rede de apoio. E eu acho que esse é o papel principal das associações”, afirma Josiane.*



Foto: arquivo pessoal

Benjamin

Criada em 2014, APPEB visa divulgar e auxiliar pessoas com a epidermólise bolhosa, foi a primeira associação brasileira a cuidar das “pequenas borboletas”. Josiane, tornou-se presidente da associação em 2022 e diz com orgulho que atualmente outras 11 associações estão atuando pelo Brasil.



Equipe multidisciplinar do HUB em seminário da semana de conscientização EB

Foto: arquivo pessoal

Além desse apoio, Benjamin, desde do primeiro ano de vida, conta com a equipe multidisciplinar do Hospital Universitário de Brasília (HUB), que é responsável pelos cuidados paliativos.

No HUB é instituída desde 2018, a comissão multiprofissional para atendimento das pessoas com epidermólise bolhosa (EB). “No hospital temos profissionais que trabalham com EB há mais de 20 anos, fazendo o atendimento e acompanhamento”, afirma a presidente da comissão, Ana Paula Caio Zidório.

Atualmente, a equipe do HUB é composta por dermatologistas, enfermeiros, nutricionistas, odontólogos, farmacêuticos, gastroenterologistas e endocrinologistas, sendo que o dermatologista é o profissional que mais atende os pacientes com EB.

## FERIDAS INTERNAS

As bolhas com aspecto de queimaduras de terceiro grau, também aparecem internamente no corpo, em partes como: boca, garganta e esôfago. Josiane relata que, até amamentando, apareciam feridas na boca de Benjamin e que sempre foram preocupações, a anemia e a desnutrição, que são complicações da EB.

A Dra. Ana Paula, especialista em nutrição para pessoas com epidermólise bolhosa, diz que a doença de pele tem um grande impacto alimentar, na questão do aumento das necessidades nutricionais e no gasto, até duas vezes maior do que uma pessoa saudável do mesmo sexo e da mesma idade.

Ainda ressalta mais um obstáculo, que é a dificuldade em alimentar as pessoas com epidermólise bolhosa, pois os dentes podem nascer de maneira incorreta e a cavidade oral pode estar lesionada, o que dificulta também a mastigação e a deglutição. A nutricionista ressalta que a maior questão da nutrição é essa balança entre o gasto nutricional e necessidade nutricional muito aumentada e a dificuldade em ingerir esses alimentos, “que às vezes é difícil de equilibrar”.

# Um craque diferente



Desde pequeno, Henrique já expressava a sua paixão por futebol. Aos quatro anos, já era o artilheiro na escolinha do clube. No ano seguinte, a família e os amigos perceberam que, nos treinos, ele não chegava na bola com a mesma rapidez dos colegas e tinha um jeito diferente de correr. Antes disso, ele já apresentava uma certa dificuldade de subir escadas, percebida como cuidado ou medo.

Na primeira consulta médica, o ortopedista já havia colocado a distrofia muscular de Duchenne como um possível diagnóstico. Após passagem pelo neurologista local, a mãe, Fabiana Romero, teve que levá-lo a outra especialista em São Paulo. Com o resultado de um exame chamado CPK, marcador importante para a doença, a neurologista afirmou que Henrique tinha distrofia muscular de Duchenne. Em seguida, realizaram o exame genético, e, após seis meses, o diagnóstico foi confirmado.

A doutora em neurologia, Alexandra Prufer, explica que a distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença rara genética, ligada ao cromossomo X, de caráter recessivo, portanto, é predominante em meninos. Assim como Henrique, crianças com DMD costumam ter todos os marcos de desenvolvimento motor. As primeiras dificuldades costumam aparecer ao andar sem apoios.

“Depois do primeiro ano de vida, esses meninos começam a ter manifestações motoras relacionadas aos membros inferiores. Eles vão andar, mas vão cair com frequência. Podem andar na ponta dos pés, ter dificuldade de se levantar do chão, de correr e de pular”, elucida a doutora, que atua como pesquisadora do Centro de Doenças Neuromusculares do Instituto de Pediatria da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ).

## SEM CHÃO, SEM RUMO...

*“A sensação que deu no momento do diagnóstico foi de que abriu um buraco no chão e eu caí*

*nesses buracos. É um baque, a queda no buraco é real. É assim que a gente se sente: sem chão, sem rumo, é um susto, uma coisa que ninguém espera e ninguém está preparado para receber”, disse a mãe de Henrique.*

Fabiana Romero, que também é médica pediatra, só havia tido um contato com a doença na carreira, na ocasião, o paciente estava muito debilitado. Em um primeiro momento, ela conta que ficou perdida sobre os tratamentos que deveriam fazer, mas, por recomendação, começaram a hidroterapia. Em seguida, foram

atrás de uma especialista na doença para orientá-los. “Ela acolheu a gente de uma forma mais humana, deu as orientações e fez as prescrições, conversou com o fisioterapeuta com quem ele fazia hidroterapia”.

De acordo com a neurologista Alexandra Prufer, além do acompanhamento com uma equipe multidisciplinar para minimizar as consequências da doença, para o tratamento, é utilizado o medicamento corticoide. “O medicamento atua diminuindo uma lesão paralela à outra que é causada pela ausência de uma proteína importante nesse músculo, chamada distrofina, causada pela alteração genética.” Segundo a pesquisadora, há outros medicamentos em desenvolvimento. A Dra. Alexandra informa que os múltiplos desafios das crianças com

DMD e das suas famílias começam com a suspeita da doença, e, posteriormente, com o diagnóstico confirmatório, visto que o exame genético não está disponível no Sistema Único de Saúde (SUS).

## PÉS DE JOGADOR

Com a mudança de rotina, Henrique começou a questionar a mãe sobre os tratamentos. “Eu explicava para ele que era porque ele é jogador e a gente tinha que cuidar do pé dele para que não ficasse esticado como o pé da bailarina.”

Aos nove anos, essa explicação já não era suficiente para Henrique, ele queria saber o que estava acontecendo com ele, porque a perna estava fraca e não conseguia correr. Foi aí que Fabiana contou a ele sobre a doença.

“Buscamos terapia ocupacional também, que foi importante para lidar com os desafios do dia a dia, que foram se tornando maiores. Ele perdeu a marcha, começou a ter dificuldade na escola com bullying e acessibilidade.” Hoje, aos 12, apesar dos desafios, a mãe considera que Henrique lida com a distrofia muscular de Duchenne de uma forma madura e natural.



Fabiana, o marido, Eduardo e o filho, Henrique

Foto: arquivo pessoal

# Existe vida após o diagnóstico



*“Eu não tive tempo de viver esse luto do diagnóstico, porque eu já sabia que eu poderia fazer muito mais por ela. Existe vida após o diagnóstico, ela tem alegria de viver”. Lidiane Bezerra.*

Foto: arquivo pessoal

Depois de dois anos de investigação devido aos sintomas da filha, Larissa, a servidora pública Lidiane Bezerra não esperava, mas, veio o diagnóstico: Síndrome de Rett. A menina, caçula de duas irmãs (uma adotiva e uma biológica), era completamente saudável, mas, pouco depois de completar um ano de idade, acordou sem fazer contato visual e sem falar, “bem molinha”. “Peguei ela no colo e levei para o posto, eu sabia que tinha acontecido alguma coisa com a Larissa.”

Lidiane considera que a filha teve um privilégio que nem todos os pacientes de doenças raras têm: “Na primeira manifestação clínica, ela já teve uma avaliação completa, todos da equipe de atenção à saúde da família viram que ela realmente tinha tido uma perda importante no desenvolvimento e na interação.” Foi realizado encaminhamento para neurologia e genética, além da estimulação precoce no Centro de Ensino Especial. Mesmo com a rapidez no encaminhamento, foi difícil definir o que Larissa tinha. Depois de muito tempo e exames, o comentário de um residente foi o que levou à descoberta da Síndrome de Rett.

“Assim como a distrofia muscular de Duchenne, a Síndrome de Rett também é uma doença rara genética, ligada ao cromossomo X. Porém, diferente da primeira, ela tem um caráter dominante. Então, mesmo em meninas, que tem dois cromossomos X, ela aparece. Esse gene alterado, que se chama MECP2, é tão poderoso que basta ter um e a menina vai apresentar



Larissa atualmente

a doença em algum momento da sua vida. Por outro lado, nos meninos, como eles só tem um X, a maioria não tem condições de sobrevivência”, explica a especialista Alexandra Prufer.

O gene MECP2 tem uma função múltipla no ser humano, com repercussão no sistema nervoso central. De acordo com a neurologista, a doença afeta o desenvolvimento neuropsicomotor, manifestando-se a partir dos seis meses de idade. “A menina perde a capacidade de segurar objetos voluntariamente. Então, você mostra uma boneca para ela, ela não vai alcançar, ou segurar. Além disso, a mão pode apresentar movimentos estereotipados, repetidos”, adverte sobre os sintomas.

Na Síndrome de Rett, as questões de saúde se agravam com o passar

do tempo, seja na capacidade da comunicação e no controle de movimentos do corpo, ou apresentando convulsões. “Elas têm um comportamento que parece ser uma síndrome de autismo”, diz a doutora.

## O CONHECIMENTO COMO UM APOIO

“O autismo é raríssimo em meninas. Então, uma menina que tem alguma suspeita de autismo normalmente precisa ser investigada a Síndrome de Rett. Hoje quando ouço um relato de uma mãe dizendo que a filha era saudável e de repente apresentou tais sintomas, eu já pergunto investigou Rett”, relata Lidiane, que representa o núcleo do Centro-Oeste da Associação Brasileira de Síndrome de Rett (Abre-te).



Ela encontrou nos próprios “pés no chão” a força para apoiar também outras famílias de crianças com a síndrome. Larissa acabou de voltar de uma internação, mas a mãe consegue lidar bem com a ansiedade. “A gente vive um dia de cada vez, ela está sorrindo, brincando e assim que a gente vive. Alguém tem que ter força nesse momento, porque a Larissa está precisando de ajuda e não de mais uma pessoa deixando ela assustada.”

A Abre-te é mais uma das diversas associações que atuam pela causa das doenças raras. Um dos principais objetivos dela é difundir informações sobre a Síndrome de Rett, desde a suspeita, diagnóstico e tratamento, até o acolhimento e orientação das famílias de crianças com a síndrome.

### ASSOCIAÇÕES E SAÚDE MENTAL DAS MÃES



*“Quando a gente fala de doenças raras, falamos da patologia dos nossos filhos, mas também defendemos a causa como um todo, porque as necessidades são semelhantes. A gente luta pelos raros em conjunto e não só pela patologia específica.”*  
Lidianne Bezerra.

A partir de suas próprias experiências, com filhos raros, Lidianne Bezerra (Abra-te) e Josiane Eusébio (APPEB) escolheram se unir pelo apoio mútuo. “Eu escuto os pais dizendo: é tão bom conversar com alguém que entende o que a gente tá passando, ter esse grupo de pessoas que entendem, as famílias se ajudam, a gente troca informações. Nós somos uma grande família, a família Rett”, disse Lidianne sobre a Abre-te.



*“Quando a gente se permite participar desses grupos, discutir as nossas situações, apertos e dificuldades, a gente também consegue ouvir o outro e aprender com a experiência dele. Entendemos que outras famílias também passam por dificuldades parecidas, isso também alivia o peso da dificuldade do dia a dia”, ressalta a psicóloga Gabriela Borba, especialista em maternidade, sobre a importância das mães de crianças raras participarem de grupos de apoio como as associações.*

O que todas essas mulheres têm em comum é a luta por serem ouvidas e a positividade de que “Existe vida após o diagnóstico”.



Foto: arquivo pessoal

Lidianne e Larissa