

O Dia Mundial das Doenças Raras foi marcado por eventos em muitos países, inclusive, diversas cidades no Brasil. Em Brasília, a Associação Maria Vitória de Doenças Raras (AMAVI) em parceria com diversas outras entidades, realizou um encontro no dia 26 de fevereiro de 2014 no Auditório Nereu Ramos da Câmara dos Deputados, ao qual compareceram muitas autoridades dos Ministérios da Saúde e da Previdência Social, além de senadores e senadoras, deputados e deputadas. Na foto, a mesa de abertura presidida pelo Deputado Romário.



Na ocasião, o Dr. Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues realizou o discurso abaixo em nome da AMANF, do Centro de Referência em Neurofibromatoses do HC-UFMG e da Sociedade Brasileira de Pesquisas em Neurofibromatoses.

A doença mais difícil para todos: a desconhecida.

Peço-lhes a permissão para contar a história de um menino, que vamos chamar de Breno, uma história que pode nos revelar algumas coisas importantes.

Assim que Breno nasceu, durante seu primeiro banho, a enfermeira percebeu que ele apresentava mais de cinco manchas na pele, todas elas cor de café com leite, e alertou o pediatra. O médico, por sua vez, suspeitou de neurofibromatose do tipo 1, uma doença genética, e comunicou aos pais do Breno a sua impressão e pediu a eles que procurassem o pediatra no posto de saúde do seu bairro.

No posto de saúde, a médica que examinou o Breno, também observou mais de cinco manchas café com leite, cada uma delas com mais de meio centímetro, e encaminhou o menino para um centro de referência para confirmar o seu diagnóstico de neurofibromatose do tipo 1.

No centro de referência, Breno teve seu diagnóstico de neurofibromatose do tipo 1 confirmado e a família foi orientada, assim como a médica do posto de saúde, para os controles anuais que deveriam ser realizados, - com atenção especial sobre um tumor benigno que Breno apresentava na face, chamado neurofibroma plexiforme. Os pais foram esclarecidos sobre as causas da doença e receberam aconselhamento genético.

Os controles foram realizados corretamente e Breno foi se desenvolvendo relativamente bem, embora um pouco abaixo do peso e da estatura ideais.

Assim que entrou para a escola, apesar de ser um menino afetivo e bem humorado, Breno apresentou dificuldades de aprendizado e as professoras foram informadas sobre sua doença. Elas receberam cartilhas de esclarecimento e deram atenção especial ao menino, que assim conseguiu acompanhar os colegas.

Quando a família de Breno enfrentou dificuldades econômicas, o serviço de assistência social do município conseguiu ajudar o grupo familiar na superação da crise e o apoio psicológico oferecido pelo centro de referência amenizou as complicações causadas pela doença do menino.

Aos dez anos, o tumor na face do Breno apresentou um crescimento maior do que o esperado e a médica do posto de saúde solicitou nova avaliação no centro de referência em neurofibromatoses, onde foi providenciada uma tomografia com emissão de pósitrons, que mostrou aumento na captação de glicose pelo tumor, o que sugeria uma possível transformação maligna do tumor, embora este acontecimento seja pouco comum antes dos vinte anos.

Diante disso, Breno foi submetido a uma biópsia que revelou o início de uma transformação maligna, e este dado motivou a retirada imediata do núcleo do tumor, seguida de quimioterapia e reconstituição da face com cirurgia plástica.

Breno recuperou-se do tratamento, - perdeu algumas notas na escola, é claro, - mas está bem, realizando seus controles periódicos há dois anos, sem sinais de novas complicações.

As pessoas que possuem qualquer uma das neurofibromatoses e seus pais, assim como todas as demais pessoas que me ouvem e que conhecem a realidade das doenças raras, devem estar incrédulas diante da história do Breno.

E vocês têm razão de estarem admiradas com este meu relato, - uma história que poderia ter acontecido assim, mas - não aconteceu.

Os profissionais de saúde não perceberam as manchas do Breno ao nascimento. Eles também não perceberam a neurofibromatose no posto de saúde ou em qualquer outro momento em que se aproximaram do menino.

Os pais de Breno se separaram depois que o pai, embriagado, espancara o menino que não parava de chorar; meses depois o pai foi preso por assassinato e cumpre pena numa penitenciária de Minas Gerais.

A família se desintegrou, a mãe mudou-se para o interior com duas irmãs de Breno e ele foi deixado na casa de parentes em Belo Horizonte.

A escola pública não compreendeu as dificuldades de Breno, ele não recebeu qualquer atenção especial por causa de sua doença, - pelo contrário, e ele tornou-se progressivamente isolado pela discriminação dos colegas.

Uma de suas tias, preocupada com o caroço que crescia no rosto do menino, procurou ajuda na internet e encontrou nosso centro de referência no Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais.

Mas era tarde.

Breno está na casa de sua tia recebendo morfina e outros cuidados paliativos, depois do fracasso da quimioterapia e da radioterapia.

Breno tem apenas doze anos de idade.

Breno nasceu por acaso com uma doença rara, a neurofibromatose do tipo 1, que acomete cerca de 80 mil brasileiros. Como acontece nas demais doenças raras, as pessoas com neurofibromatose sofrem muito com o desconhecimento técnico, científico, social e político de sua doença.

O desconhecimento significa angústia, solidão, desamparo, danos físicos e psicológicos para as pessoas doentes e seus familiares;

O desconhecimento gera insegurança para os profissionais da saúde, despertando sua impotência, levando-os a reagirem com negação, indiferença, abandono, negligência, omissão e imperícia;

O desconhecimento de uma doença pela sociedade faz com que a doença não tenha representação social, ou seja, as pessoas não sabem como se sentir diante da pessoa que carrega aquela doença, o que resulta em falta de empatia, em baixa solidariedade e preconceito.

O resultado deste desconhecimento geral é a perda da nossa humanidade.

Precisamos conhecer para compreender.

Precisamos conhecer para aceitar.

Precisamos conhecer para amar.

Precisamos conhecer para cuidar.

Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues

Médico e pai de uma filha com neurofibromatose do tipo 1
Conselheiro Científico da Associação Mineira de Apoio às Pessoas com Neurofibromatoses

Coordenador Clínico do Centro de Referência em NF HC UFMG

Coordenador da Sociedade Brasileira de Pesquisa em Neurofibromatoses

centro.amanf@gmail.com

rodrigues.loc@gmail.com