Comissão de **Doenças Pulmonares Raras- DPR** (2025-2026)

Plano de Trabalho

Introdução:

Uma doença rara é uma condição de saúde que afeta um pequeno número de pessoas em comparação com outras doenças prevalentes na população geral. Segundo a definição dada pela Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, são consideradas doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos.

Estima-se que existam, de acordo com a European Medicines Agency (EMA), entre 6 mil e 8 mil doenças raras documentadas. Em geral, as doenças raras são geralmente crônicas, progressivas, degenerativas e até incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias. O número exato de doenças raras não é conhecido. Estima-se que 80% (oitenta por cento) delas decorrentes de fatores genéticos. As demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras.

O diagnóstico de doenças raras é difícil e demorado, o que leva os pacientes a ficarem meses ou até anos visitando inúmeros serviços de saúde, sendo submetidos a tratamentos inadequados, até que obtenham o diagnóstico definitivo.

As doenças raras que não são largamente investigadas, cujo tratamento específico não está disponível ou que podem ser apenas de interesse limitado para os cientistas e os médicos. Os exemplos incluem a discinesia ciliar primária, as múltiplas doenças pulmonares Císticas e as pneumonias eosinofílicas idiopáticas.

Causas:

Cerca de 80% das doenças raras são causadas por fatores genéticos. Também podem fazer parte de uma doença mais alargada que afete todo o corpo ou ser causadas por medicação para tratar outra doença.

Tratamento

A investigação para o tratamento das doenças raras é muitas vezes limitada, visto haver um número tão baixo de pessoas com cada uma das doenças. Alguns medicamentos que são utilizados para tratar outras doenças foram utilizados para tratar doenças pulmonares raras.

Os governos providenciaram incentivos para as companhias farmacêuticas desenvolverem tratamentos para as doenças pulmonares raras e órfãs, mas o preço destes tratamentos frequentemente é muito elevado.

A UE providenciou recomendações para os profissionais de saúde quanto à melhor forma de tratar as doenças raras. Os princípios importantes destas recomendações incluem:

- Os prestadores de cuidados de saúde com conhecimentos especializados sobre uma doença rara específica devem deslocar-se até ao doente, em vez de ter de ser o doente a fazer a deslocação
- Os doentes devem ser tratados tão perto de casa quanto seja exequível, possivelmente utilizando novas tecnologias (telemedicina) para os tratar

Doenças:

VASCULITE PULMONAR

A vasculite pulmonar refere-se à inflamação dos vasos sanguíneos pequenos nos pulmões. Geralmente faz parte de uma doença mais alargada que afeta todo o corpo, resultando em inflamação dos vasos sanguíneos em vários órgãos. Pode ser tratada com corticosteroides, medicamentos imunossupressores e com o anticorpo monoclonal rituximab.

DEFICIÊNCIA DE ALFA 1 ANTITRIPSINA

A **alfa-1 antitripsina (AAT)** é uma glicoproteína codificada no gene Serpina 1 e que entre várias ações inibe a elastase neutrofílica pulmonar. O alelo normal é chamado de Pi*M (ou MM) e os alelos relacionados a DAAT mais frequentes são o Pi*S e Pi*Z.

A deficiência de alfa1 antitripsina (DAAT) é uma doença genética autossômica codominante. O quadro clínico da DAAT é variável, mais frequentemente enfisema pulmonar de início precoce, doença hepática (ocorre mais em neonatos) e outras condições menos frequentes. Em 1963 foi descrito o primeiro caso de DAAT por Laurell e Eriksson em um paciente com enfisema e alteração na eletroforese de proteínas.

Na maioria das vezes é subdiagnosticada, o que pode ter relação com o conhecimento insuficiente sobre a doença, testes necessários para realização do diagnóstico e disponibilidade destes exames. No mundo considera-se que apenas 2% dos casos estimados da DAAT estão diagnosticados.

SÍNDROMES HEMORRÁGICAS ALVEOLARES

Os principais sintomas são tossir sangue e a anemia de aumento rápido (baixo número de glóbulos vermelhos no sangue). As síndromes hemorrágicas alveolares são geralmente diagnosticadas quando se encontra sangue no líquido recolhido durante um procedimento conhecido como lavagem broncoalveolar. Há muitas causas para a síndrome hemorrágica alveolar, incluindo doenças infecciosas raras como a leptospirose.

BRONQUIOLITE

A bronquiolite refere-se à inflamação das vias respiratórias nos pulmões. Pode ser causada pela inalação de toxinas, gases e poeiras, ou por um transplante pulmonar. Também está relacionada com outras doenças de tipo inflamatório, como por exemplo a artrite reumatoide e as doenças intersticiais. Pode levar à obstrução das vias respiratórias e é diagnosticada através de testes à função pulmonar e exames de TC.

PNEUMONIA EOSINOFÍLICA IDIOPÁTICA

Pode ocorrer em resultado de tomar medicação para outras doenças, ou pode estar relacionada com uma doença causada por uma infestação de vermes. Resulta em falta de ar e em níveis elevados de eosinófilos – um tipo de glóbulo branco do sangue. Também pode estar associada a asma. As pessoas muitas vezes têm uma resposta drástica à utilização de corticosteroides para tratar a doença, mas as recidivas são muito frequentes.

Pode ocorrer uma forma aguda, ou de curto prazo, da doença, que é semelhante à síndrome de dificuldade respiratória no adulto. Esta forma pode melhorar com ou sem corticosteroides e muitas vezes afeta pessoas que começaram a fumar há pouco tempo.

PROTEINOSE ALVEOLAR PULMONAR

Estas doenças são causadas por uma resposta imunitária anómala do corpo quando um tipo de proteínas se acumula nas bolsas de ar (alvéolos) dos pulmões, tornando a respiração difícil. Os sintomas podem incluir tosse, pieira e falta de ar. Geralmente é diagnosticada quando se encontra um líquido leitoso durante um procedimento conhecido como lavagem broncoalveolar. Este procedimento envolve esguichar líquido para os pulmões através de um tubo comprido chamado broncoscópio e recolhê-lo para exame.

A lavagem de todo o pulmão é o tratamento padronizado para a proteinose alveolar pulmonar. Envolve a inserção de um tubo nos pulmões, o que permite a ventilação de um pulmão enquanto o outro é repetidamente enchido com soro fisiológico e drenado para limpar o material dos espaços gasosos. Um outro tratamento, que envolve a inalação de uma proteína chamada GM-CSF, também se tornou uma terapêutica eficiente para esta doença.

TRAQUEOPATIAS IDIOPÁTICAS

Este termo refere-se a problemas da traqueia, que causam geralmente uma tosse crónica ou infeções pulmonares recorrentes. São diagnosticadas através de exames TC ou de endoscopia, um procedimento que envolve um tubo fino, comprido e flexível que pode ser inserido nas vias respiratórias (broncoscopia).

DOENÇA DE POMPE

A doença de Pompe (DP), também conhecida como glicogenose tipo II ou deficiência de maltase ácida é uma doença genética rara, de acometimento neuromuscular progressivo e frequentemente fatal nas formas mais graves, causada por variantes patogênicas bialélicas no gene *GAA*, localizado no cromossomo 17q25.2-q25.3. Em consequência, existe atividade deficiente da alfa glicosidase ácida (sinônimo: maltase ácida), enzima lisossômica que libera glicose a partir do glicogênio, conforme a demanda de energia celular. A deficiência dessa enzima leva a um acúmulo de glicogênio dentro dos lisossomos e do citoplasma de múltiplos tecidos, incluindo a musculatura lisa, esquelética e cardíaca. Esse acúmulo acaba danificando o funcionamento celular e destruindo as células, por hipertrofia e ruptura dos lisossomos . Associa-se a esse processo fisiopatológico um acúmulo do material a ser processado pelas vias autofágicas. .

DISCINESIA CILIAR PRIMÁRIA

Esta é uma doença que afeta as crianças e que ocorre quando uma criança herda um gene defeituoso de um dos pais. Afeta os cílios – estruturas minúsculas, microscópicas, que se mexem e que revestem as vias respiratórias, os ouvidos e os seios perinasais. Os sintomas podem incluir a incapacidade de retirar muco dos pulmões, nariz entupido persistente e sinusite. Pode levar a bronquiectasia (alargamento dos brônquios) difusa e eventualmente a insuficiência respiratória crónica.

ENDOMETRIOSE TORÁCICA E PULMÕES COLAPSADOS (PNEUMOTÓRAX CATAMENIAL)

A endometriose é uma doença frequente que afeta as mulheres, e na qual pequenas porções do revestimento do útero se encontram fora do útero. Geralmente isto ocorre nas trompas de Falópio, ovários, bexiga, intestino, vagina ou reto, mas pode vezes pode encontrar-se nos pulmões (endometriose torácica). Isto pode fazer com que uma pessoa tussa sangue ou tenha falta de ar. Também pode levar a um pulmão colapsado, conhecido como pneumotórax. Até um terço dos casos de pulmão colapsado nas mulheres pode ser relacionado com a endometriose torácica.

MÚLTIPLAS DOENÇAS PULMONARES CÍSTICAS

Estas doenças são causadas por quistos nos pulmões. Podem resultar em falta de ar e muitas vezes levam a um pulmão colapsado e a insuficiência respiratória a longo prazo. As principais doenças incluem:

- Linfangioleiomiomatose (LAM), que afeta mulheres jovens
- Histiose celular pulmonar de Langerhans, que se desenvolve nos fumadores

- Síndrome de Birt-Hogg-Dube, que ocorre com maior frequência nas pessoas com antecedentes genéticos de pulmões colapsados

Metas:

- Organização de Biblioteca Virtual sobre Doenças Pulmonares Raras se possível com breves comentários do artigos.

- Divulgação de informações por todas as mídias possíveis (redes sociais) sobre as **Doenças Raras Pulmonares** (DAAT, FC, LAM, HP).

- Informações didáticas sobre **Doenças pulmonares Raras** para o público leigo vinculados ao site da SBPT (informes, videos, notícias de interesse).

- Contato e parcerias com as associações de pacientes **(Doenças Raras Pulmonares), ALAMBRA, Casa HUNTER**

- Livro sobre as **Doenças Raras Pulmonares- esse projeto já foi iniciado e daremos sequencia para publicação**

- Elaboração de Recomendaçoes de **Doenças Pulmonares Raras**

Deficiência de Alfa 1 (Elaborada)

Linfangioleiomiomatose (Em elaboração, já em andamento).

Doença de Pompe

- Participação nos Congressos Brasileiros (SBPT e Asma, Tabagismo e DPOC), PECs, Encontros Virtuais SBPT, SBPT Podcast direto ao ponto.

- Realização de PEC (Programa de Educação Continuada) sobre **Doença Pulmonares Raras**

- Realização de Curso de Doenças Pulmonares Raras, on line, gratuito, para pneumologistas e Residentes

- Canal de discussão de casos de **Doenças Raras Pulmonares** entre colegas pneumologistas, facilitando a comunicação sobre diagnóstico e tratamento e melhorando o atendimento aos pacientes.

- Realização e divulgação de eventos alusivos às datas relacionadas às **Doenças Raras Pulmonares:**

*****Dia mundial e dia nacional das **Doenças Raras** > último dia de fevereiro (Lei nº13693/2018)

*Mês da Fibrose Cística – Setembro Roxo, 5/9 (Dia Nacional de Conscientização da Fibrose Cística / Lei nº12136/2009), 8/9 (Dia Mundial da Fibrose Cística)

*Dia de Conscientização sobre a LAM > 1º/junho

*Dia Europeu de Conscientização sobre a DAAT > 25/abril (A Alpha1 Foundation só comemora no dia mundial das Doenças Raras).

Membros da Comissão:

Paulo Henrique Ramos Feitosa- DF (Coordenador)

Carolina Salim G Freitas- SP (Vice-Coordenadora)

Amanda da Rocha Oliveira Cardoso - GO

Karime Nadaf de Melo Schelini – MT

Luiz Fernando Ferreira Pereira - MG