

CONEXÕES RARAS

ANO 02 - Nº 3

Jan/Mar 2026

INFORMATIVO DA CASA DOS RAROS



CONEXÕES INFORMAÇÃO

Inexistência de medicação específica não impede o cuidado



Para milhares de famílias brasileiras que convivem com doenças raras e ultrarraras, o diagnóstico não vem

acompanhado de uma opção terapêutica capaz de curar ou modificar o curso da doença. Essa realidade, embora pouco discutida fora do meio médico, faz parte da rotina de hospitais de alta complexidade e impõe desafios profundos aos pacientes, familiares e profissionais de saúde.

Segundo o médico geneticista Gustavo Marquezani Spolador, especialista em dor e cuidados paliativos pediátricos e médico assistente da Unidade de Dor e Cuidados Paliativos do Instituto da Criança e Adolescente da Faculdade de Medicina da USP, a ausência de tratamento é mais comum do que se imagina. “Dentro do contexto das doenças raras, a imensa maioria não tem tratamento modificador do curso da doença e menos ainda quando a gente fala de tratamento curativo”, afirma.

Segundo o especialista, mesmo com os avanços recentes das terapias gênicas, essa ainda não é uma realidade acessível para a maioria dos pacientes. “Hoje a gente tem algumas terapias com o objetivo de eventualmente curar ou postergar a evolução das doenças, mas essa não é a realidade da maior parte dos casos”, explica.

EMPATIA - Diante desse cenário, a comunicação com a família se torna um dos momentos mais delicados do cuidado. Receber a notícia de que não há um medicamento aprovado costuma vir acompanhada de medo, frustração e insegurança. Para Spolador, o papel do médico vai, portanto, além da explicação técnica. Conforme o geneticista, o impacto da doença rara não se restringe aos sintomas físicos. Ele se estende ao cotidiano familiar, às finanças e à saúde emocional de todos os envolvidos. “A gente precisa olhar para o que aquela condição representa para a família. Existe impacto psicossocial, sentimentos de culpa, de desgaste, cansaço do tratamento e, muitas vezes, questões financeiras

relacionadas a idas frequentes a diversos profissionais”,
relata.

ALÍVIO DE SINTOMAS - É aí que os cuidados paliativos ganham um papel central, embora ainda sejam cercados de estigmas. Diferentemente da ideia de abandono terapêutico, o cuidado paliativo busca aliviar o sofrimento e promover qualidade de vida desde o diagnóstico. “Mesmo quando não há tratamento modificador do curso da doença, existem cuidados que podem aliviar sintomas ou o sofrimento da criança, do indivíduo e da família”, ressalta Spolador.

A esperança, segundo o médico, não desaparece quando não há tratamento específico disponível. Ela apenas precisa ser ressignificada. “A gente nunca tira a esperança da família, a gente muda o foco. O foco do cuidado passa a ser estar junto com a evolução da doença, promovendo o melhor para aquele paciente em cada momento”, afirma.

Em alguns casos, terapias fora da indicação formal ou tratamentos experimentais são considerados, desde que exista um objetivo claro e limites éticos bem definidos. “Se a gente vê que uma determinada terapia está trazendo mais dano do que benefício para o paciente, a gente precisa ter esse olhar de que talvez aquela terapia deva ser retirada”, pondera.

ATENDIMENTO ESPECIALIZADO - Outro desafio enfrentado pelas famílias é a fragmentação da rede de saúde. Muitos pacientes precisam se deslocar por longas distâncias em busca de atendimento especializado, o que desestrutura a vida familiar. “Hoje a gente tem pacientes que vêm de lugares extremamente distantes para fazer tratamento em grandes centros e isso desestrutura totalmente as famílias do ponto de vista social”, destaca.

Para o especialista, investir em diagnóstico precoce, ampliar o acesso a testes genéticos e capacitar profissionais fora dos grandes centros são passos essenciais. Ainda assim, ele reconhece que sempre existirão doenças sem opção terapêutica específica. “Enquanto a gente investe no desenvolvimento de tratamentos, é fundamental inserir esses pacientes de forma precoce no cuidado paliativo, porque uma coisa não exclui a outra”, conclui.

Quando a medicação não existe, o cuidado continua existindo. Ele muda de forma, de foco e de significado, colocando a dignidade, o alívio do sofrimento e o acompanhamento contínuo no centro da atenção à saúde.

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

Receber um diagnóstico difícil para um filho ou para si mesmo pode ‘tirar o chão’ de qualquer família. Nesse momento de vulnerabilidade, surge um termo que ainda carrega muitos mitos mas que, na verdade, representa um suporte fundamental para atravessar tempos nebulosos: o cuidado paliativo. Ao contrário do que o senso comum dita, essa modalidade médica não é um sinal de desistência, nem um anúncio do fim. Pelo contrário, ela é uma ferramenta poderosa para garantir que a vida seja vivida com dignidade, conforto e, até, alegria.

De acordo com a médica Silvia Maria de Macedo Barbosa, coordenadora da Unidade de Dor e Cuidados Paliativos do Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da USP e vice-presidente do Núcleo de Estudos de Cuidados Paliativos e Dor da Sociedade de Pediatria de São Paulo (SPSP), o grande foco desse trabalho é a existência plena. Ela explica que o objetivo central é permitir que o indivíduo viva o mais próximo do normal possível, controlando sintomas físicos, psíquicos,

sociais e espirituais. "O meu foco não é a morte, é a vida", afirma a pediatra ao reforçar que a missão é permitir que a criança brinque, vá para a escola e se desenvolva.

MITO - Uma das maiores barreiras para o acesso ao cuidado paliativo é a ideia de que ele só deve ser acionado quando não há mais o que fazer. Silvia desmistifica essa visão ao destacar que esse suporte básico pode ser feito no momento do diagnóstico. "O cuidado paliativo não entra porque não se tem mais o que fazer", diz ela, esclarecendo que a abordagem não exclui o tratamento curativo. "Uma coisa não exclui a outra e o cuidado ao extremo com expertise só contribui para a jornada do paciente", sustenta.

O cuidado especializado entra em cena quando os sintomas estão completamente descontrolados ou quando existem conflitos familiares e a necessidade de um planejamento estruturado. A expertise paliativa atua como um farol, orientando as famílias em mares agitados. "Tenho pacientes que estão em acompanhamento paliativo por 18 anos. Eles transitam da pediatria para a clínica, então o foco não pode ser apenas o fim" ressalta a médica.

FAMÍLIA - O trabalho do cuidado paliativo é desenvolvido por uma equipe múltipla, onde médicos, enfermeiros, psicólogos, assistentes sociais e outros profissionais atuam em harmonia. Nesse cenário, a família não é apenas uma observadora, mas o centro de todo o processo. "Sem a família, não há possibilidade nenhuma de desenvolver o nosso trabalho, pois a criança está inserida no núcleo familiar e o sofrimento está lá", explica Silvia.

Esse olhar atencioso se estende aos pais e cuidadores, oferecendo suporte emocional e, até pequenos gestos de carinho. A ideia é transformar o pesadelo em uma trajetória

onde existam sonhos e momentos de leveza. A equipe cuida até mesmo dos próprios profissionais de saúde, criando uma rede de proteção que sustenta todos os envolvidos. "Nós somos de todo mundo e todo mundo nos quer bem de verdade" pontua a doutora.

EDUCAÇÃO - Conforme Silvia, para vencer o medo da palavra *paliativo", a receita é o conhecimento. "Quando as famílias entendem que esse serviço visa o conforto e a qualidade de vida, o receio dá lugar à segurança", garante. A médica destaca que a mensagem principal deve ser positiva e clara para toda a sociedade. "O cuidado paliativo busca, enfim, melhorar a vida e permitir que se vivam sonhos, não somente o pesadelo" define a especialista.

Celebrar a existência a cada instante é o lema que move o setor. Silvia acredita que é possível carregar a alegria e rir junto com as crianças e suas famílias, pois o cuidado paliativo garante que os dias sejam preenchidos com dignidade. "É possível sonhar e ter esperança, pois a vida não precisa ser somente carregar a cruz", conclui a especialista, em um convite para que o tema seja visto como um ato de amor e respeito à vida.