

## **AS DOENÇAS METABÓLICAS HEREDITÁRIAS**

As Doenças Metabólicas Hereditárias são um grupo de doenças genéticas causadas por “Erros Inatos do Metabolismo”, que resultam na falta de atividade de enzimas ou defeitos no transporte de proteínas no organismo. Estes “erros” das funções metabólicas levam o organismo a acumular substâncias que se tornam tóxicas ou a diminuir outras importantes para o seu funcionamento normal.

Estas doenças afetam diretamente o metabolismo, prejudicando o crescimento e o desenvolvimento de crianças e o desempenho normal de adultos.

Atualmente são conhecidas mais de 500 doenças metabólicas hereditárias.

As doenças metabólicas são raras, porém, quando consideradas em conjunto, sua incidência é de 1 para cada 5.000 nascidos vivos.

Muitas destas doenças têm tratamento. Quando diagnosticadas nos primeiros meses de vida e corretamente tratadas evitam graves consequências, como a deficiência mental, convulsões, paralisias e até óbito, proporcionando aos portadores uma vida normal.

Essas doenças podem se manifestar em qualquer idade, mas a maioria dos portadores apresenta o início dos sinais e sintomas na infância ou adolescência.

No Brasil o diagnóstico das Doenças Metabólicas ainda é muito baixo e as razões para isso são muitas:

O desconhecimento dessas doenças, tanto pelo público em geral como pelos profissionais de saúde, dificulta o início da investigação diagnóstica adequada.

A triagem neonatal, mais conhecida como “Teste do Pezinho”, realizada nas maternidades brasileiras pesquisa apenas 2 doenças metabólicas, dentre as mais de 500 conhecidas.

No Brasil, há poucos serviços de saúde e laboratórios especializados.

Vários exames e tratamentos não são subsidiados pelo SUS - Sistema Único de Saúde.

Além das consequências negativas do diagnóstico tardio, muitas vezes o tratamento é oneroso, impossibilitando a família de adquiri-lo. No entanto, como a Constituição Brasileira declara que “A saúde é direito de todos e dever do Estado”, o Poder Público passa a ter a responsabilidade em fornecer o que for necessário à manutenção da vida e da saúde do indivíduo. Porém, a maior parte da população e dos profissionais de saúde desconhece este direito e os caminhos jurídicos para obtê-lo.

### **Um grande salto em favor da vida**

O Instituto Canguru Grupo Especializado em Doenças Metabólicas é uma Organização da Sociedade Civil de Interesse Público - Oscip - sem fins lucrativos, que tem como missão difundir conhecimentos sobre as doenças metabólicas hereditárias entre profissionais de saúde e a sociedade em geral, propondo ações que facilitem o acesso dos pacientes à informação e aos tratamentos necessários.

## **Nosso Histórico**

Em 2002, profissionais de diferentes áreas, que tinham contato com portadores de doenças metabólicas e seus familiares, se sensibilizaram com:

- O desespero das famílias que não tinham como pagar os tratamentos ou exames e sabiam que seus filhos iriam falecer ou desenvolver seqüelas irreversíveis devido à falta de tratamento.
- A angústia de famílias que já tinham perdido outros filhos com quadros clínicos semelhantes.
- O contato com crianças portadoras de deficiência mental irreversível decorrente de doenças metabólicas, deficiências estas que poderiam ter sido evitadas caso o diagnóstico tivesse sido precoce.
- A percepção do desconhecimento dessas doenças tanto pelo público em geral quanto pelos profissionais de saúde, o que dificulta o diagnóstico precoce e o início de tratamento adequado.

A motivação inicial foi a de apoiar essas famílias para que elas tivessem acesso aos tratamentos e de alertar os profissionais de saúde sobre essas doenças. Embora esses pacientes possuam outras necessidades, o Instituto Canguru estabeleceu seu enfoque em duas vertentes: apoio informativo e jurídico.

## **Nossos Objetivos**

- 1 - Divulgação de informações sobre doenças metabólicas hereditárias para profissionais da área de saúde e para a população em geral.
- 2 - Proposta de ações que facilitem o acesso dos portadores de doenças metabólicas hereditárias aos exames necessários à investigação diagnóstica e ao acompanhamento clínico.
- 3 - Fornecimento de suporte jurídico aos portadores de doenças metabólicas hereditárias a fim de facilitar o acesso aos tratamentos adequados.
- 4 - Levantamento de dados nacionais sobre as doenças metabólicas hereditárias.

## **Atividades e programas desenvolvidos**

Em apenas 2 anos, o trabalho do Instituto Canguru já alcançou expressivas vitórias na luta pelo maior conhecimento das doenças metabólicas, tanto entre pais como entre profissionais de saúde. Por meio de ações diretas e focadas, os nossos objetivos iniciais estão repercutindo em centenas de vidas salvas, em todo o Brasil.

### **Programa Saúde Gratuita**

Com a ajuda de advogados voluntários, o Instituto Canguru fornece suporte jurídico aos portadores de doenças metabólicas a fim de facilitar o acesso aos tratamentos necessários.

Linha 0800 para apoio a diagnóstico e tratamento

O Instituto Canguru atua em parceria com o Serviço de Informações sobre Erros Inatos do Metabolismo - SIEM. Este serviço auxilia profissionais de saúde na condução de investigação diagnóstica e tratamento de pacientes com suspeita de doenças metabólicas por meio do telefone 0800 5102858.

#### Programa de divulgação e informação

Campanhas de conscientização e educação, por meio de palestras e distribuição de materiais informativos aos profissionais de saúde, aos familiares de portadores de doenças metabólicas e a população em geral, são realizadas em todo o país. Profissionais voluntários distribuídos pelo Brasil criam uma rede de informação sobre as doenças metabólicas, levando conhecimento a pacientes e a serviços de saúde onde essas doenças ainda são pouco conhecidas.

#### Linha 0800 para atendimento às famílias e aos profissionais de saúde

- Atendimento a famílias, oferecendo apoio educativo, social e jurídico;
- Atendimento a profissionais de saúde, disponibilizando informações científicas, jurídicas e programas públicos.

Estas informações são disponibilizadas por meio do telefone 08007040055.

Site: [www.institutocanguru.org.br](http://www.institutocanguru.org.br)



**Instituto  
Canguru**

Grupo Especializado em Doenças Metabólicas