

DOENÇAS RARAS UM DIFÍCIL DIAGNÓSTICO



SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA
COORDENAÇÃO DE GENÉTICA/ DOENÇAS RARAS SES/DF

INTRODUÇÃO

- O CONCEITO DE DOENÇAS RARAS -> EUA ..DECADA DE 80
- DIA 28 DE FEVEREIRO->DIA MUNDIAL DAS DOENÇAS RARAS
- DOENÇA RARA -->DOENÇA ÓRFÃ DE ATENÇÃO
- NAS INVESTIGAÇÕES
- NA INDUSTRIA FARMACEUTICA
- NAS POLÍTICAS DE SAUDE PUBLICA

INTRODUÇÃO

- INICIA SE PP NA IDADE PEDIATRICA
- PREDOMINA ETIOLOGIA GENETICA
- EM GERAL MULTISISTEMICAS
- CRÔNICAS /DEGENERATIVAS
- ALTO RISCO DE INCAPACIDADE E ÓBITO

INTRODUÇÃO

- **Doenças Raras** representam risco para sobrevivência e são condições cronicamente debilitantes . (1)
- .6000 a 8000 distintas doenças raras -→ 6 a 8% de toda população.
- 80% das quais são de etiologia genética (3)
- Essas condições consideradas raras individualmente afetam como um grupo único:
 - 30 milhões de europeus
 - 25 milhões de norte americanos(4)
 - 13 MILHOES DE BRASILEIROS !!!!

DEFINIÇÕES

- Existem varias conceituações para Doenças raras :
-
- Na União Européia (EU) classifica se como Doença Rara aquela com prevalência inferior a 05 casos /10000 habitantes.(1)
- **A OMS define doença Rara , aquela que afeta 1,3 pessoas para cada 2000 indivíduos**
- Orphan Drug Act (ODA) define doença rara como uma doença que afeta menos que 200000 pessoas no pais (EUA)(2)

IMPACTO -→ 6% DA POPULAÇÃO !!!

-
- **O impacto populacional -→ tanto maior quanto mais tardio o diagnostico agravado por:**
 - **Deficiência de politicas publicas**
 - **Desconhecimento dos profissionais de saúde**
 - **Deficiência do ensino UNIVERSITÁRIO**
 - **Carência de Serviços de REFERENCIA**
 - **Centros de REFERENCIA em Doenças raras no pais.(6)**

DIAGNOSTICO

- O atraso diagnóstico pode durar décadas e como consequência :
- Efeito devastador p / paciente -> deterioração / invalidez /
- óbito
- Falta de aconselhamento genético familiar -> recorrência
- Estima-se que as doenças raras afetam perto de 40 milhões de pessoas , especialmente crianças, sendo a segunda causa de obito infantil no Brasil
-

REALIDADE

- No Brasil como na America Latina , 3 a 5% do Recém-nascidos(RN) apresentam um defeito congênito .
- O impacto desses defeitos congênitos vêm aumentando no Brasil
- representam a segunda causa de óbito infantil
- responsáveis por um terço (1/3) das internações pediátricas (7)

DIAGNÓSTICO

- Pacientes com doenças raras historicamente não DESPERTAM grande interesse na área da saúde ->
- Ausencia de guidelines de tratamento
- Limitado conhecimento
- COMO CONSEQUENCIA ...
- Atraso no diagnóstico
- subtratamento

CUIDADOS

- PASSOS CRITICOS PARA OPTIMIZAR OS CUIDADOS EM D.R.-→
- ORGANIZAÇÃO DE EQUIPE MULTIDISCIPLINAR
- COOPERAÇÃO CIENTIFICA
- EMPODERAMENTO DO PACIENTE COM:
 - COOPERAÇÃO ENTRE PACIENTES
 - PACIENTES E ORGANIZAÇÕES

DIFICULDADES DIAGNÓSTICA

- A deficiência intelectual afeta 1 a 3% da população
- Altamente heterogênea
- A causa genética permanece desconhecida em 40% dos pacientes
- Porfíria → grupo heterogêneo de doenças metabólicas herdadas →
- também um dilema diagnóstico
- (J.Clin. Pathol. 2014)

DIFICULDADES DIAGNÓSTICA

- Problema diagnóstico-→ heterogeneidade associada a raridade
- tecnologia variada e de ponta
- Medicamentos de alto custo
- Outras Prioridades como fome e pobreza em países em desenvolvimento

POLITICAS PUBLICAS

- Desde 1999 a Comissão Europeia vem desenvolvendo uma aproximação proativa em direção às Doenças Raras mas com grande heterogeneidade entre os membros da UE
- No Brasil, uma política nacional para Doenças raras teve inicio oficial com a publicação da Portaria SAS/MS nº 199 de 30 de janeiro 2014 , revisada pela portaria complementar 981 ,devendo ser implantada através das DIRETRIZES PARA ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENCÁS RARAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE –SUS
- Folia Med.2007;49(1-2):59-67

EIXOS DAS DOENÇAS RARAS



1

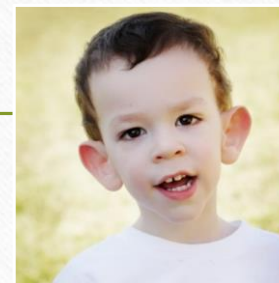
- DOENÇAS GENÉTICAS
- DEFEITOS CONGENITOS

2



3

- DOENÇAS GENÉTICAS
- ERROS INATOS DO
- METABOLISMO



- DOENÇAS GENÉTICAS
- DEFICIÊNCIA INTELECTUAL

DOENÇAS RARAS NÃO GENÉTICAS

- AUTO –IMUNES
- INFLAMATÓRIAS
- INFECCIOSAS

SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA E AS POLÍTICAS PÚBLICAS PARA DOENÇAS RARAS

- A organização da atenção deve seguir a lógica de cuidados vigente no SUS, produzindo saúde de forma sistêmica, por meio de processos dinâmicos voltados ao fluxo de assistência ao usuário.
- A assistência ao usuário deve ser centrada em seu campo de necessidades, vistas de forma ampla.
- A atenção aos familiares e pacientes com DR deverá garantir:
 - a) Estruturação da atenção de forma integrada e coordenada em todos os níveis, desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento, apoio até a resolução, seguimento e reabilitação.
 - b) Acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos;
 - c) Acesso à informação e ao cuidado;
 - d) Aconselhamento Genético (AG), quando indicado.

No Brasil, a Constituição, no artigo 196, destaca que “[...] a saúde é um direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doenças e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para a sua promoção, proteção e recuperação

”
.

O QUE SÃO DROGAS ORFÃS

- Os medicamentos utilizados para tratar essas doenças raras são conhecidos como medicamentos órfãos e, por se destinarem a um número pequeno de pacientes, são em geral muito caros para serem produzidos nas condições usuais de mercado
- Políticas de Atenção Integral aos pacientes com Doenças Raras através da Portaria 199 /2014 prevê diagnóstico + tratamento + reabilitação

A raridade colabora para Judicialização

- Dificulta e atrasa o início do tratamento e seu uso regular
- Diminui a competitividade de mercado elevando ainda mais o valor monetário
MAS.....
- Os direitos dos pacientes
- A avanço da genética molecular com número crescente de drogas no mercado
- PODERÃO DETERMINAR O USO PADRONIZADO DE ROTINA

VANGUARDA DOS CENTROS DE INFUSÃO

DOENÇAS LISOSSOMAIS

FIBROSE CISTICA

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

DEFICIENCIA DE LIPASE ÁCIDA

HIPOFOSFATASIA

PORFIRIAS

OSTEOGENENS IMPERFECTA

DOENÇA DE POMPE

POLITICAS PUBLICAS NO DF

-
- O atendimento às Doenças raras iniciou se em 1989 como Serviço de Genética e em 2007 esse Serviço foi oficialmente reconhecido como “Núcleo de Genética”,

POLITICAS PUBLICAS NO DF

- **A Coordenação de Doenças Raras instituída em Diário Oficial de 04 de Março de 2013 pela SES-DF, a primeira no País , destina-se à estruturação de forma integrada e coordenada em todos os níveis da Atenção à Saúde aos pacientes com Doenças Raras e seus familiares, garantindo acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos; acesso a informação, suporte e Aconselhamento Genético familiar**

POLITICAS PUBLICAS NO DF

- LEI N° 4.190, DE 06 DE AGOSTO DE 2008
- DODF de 11.08.2008
- Assegura a todas as crianças nascidas nos hospitais
- e demais estabelecimentos de atenção à saúde de
- gestantes da rede pública de saúde do Distrito
- Federal o direito ao teste de triagem neonatal, na
- sua modalidade ampliada.



POLITICAS PUBLICAS NO DF

- LEI Nº 5.225, DE 29 DE NOVEMBRO DE 2013
- Dispõe sobre a Política para Tratamento de Doenças Raras no Distrito Federal e dá outras providências...



EMBORA DIFÍCIL ...É SEMPRE POSSÍVEL!

- Demos o primeiro passo
- Apoio governamental efetivo e constante
- Avanço nas tecnologias
- Mudança de currículos
- Divulgação
- Parcerias





CONCLUSÃO

- Paul Cutler → “PROBLEM SOLVING IN CLINICAL MEDICINE”
“DEVE SE PENSAR NO COMUM PORÉM LEMBRAR DO RARO”

→ SÓ SE DIAGNOSTICA AQUILO EM QUE SE PENSA

- → LEMBRAR QUE : NENHUMA ENFERMIDADE É RARA PARA O PACIENTE QUE DELA SOFRE!!!

REFERENCIAS

- **1-Domenica Taruscio D, Fiorentino Capozzoli F and Claudio Frank**
- Rare diseases and orphan drugs. Ann Ist Super Sanità 2011 |, 47, 1: 83-93
- **2-De Luca G. Orphan drugs and patents: an attempt to clarify the relationship existing between these two systems.** Pharmaceutical Policy and Law 2001;3:63-9.
- **3- Stakišaitis D, Špokienė I, Juškevičius J, Valuckas K P, Baiardi P**
- **Access to information supporting availability of medicines for patients suffering from rare diseases looking for possible treatments:the EuOrphan Service .**Medicina (Kaunas) 2007; 43(6)

REFERENCIAS

- (4)Van Weely S, Leufkens HGH. Orphan diseases. In: Kaplan W, Laing R, editors. **Priority medicines for Europe and the world – a public health approach to innovation**. Geneva: World Health Organization; 2004. p. 95-100
- **6-Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament of the Council of December 16, 1999 on Orphan medicinal products. OJ L 18/1-5, 22.1.2000**
- (7) Horovitz **DDG** ; Llerena Jr.**JC** ; Mattos **RA** **Birth defects and health strategies in Brazil: an overview.** Cad. Saúde Pública .2005;21 :4.