Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS

Brasília, 16 de dezembro de 2014

Doenças raras

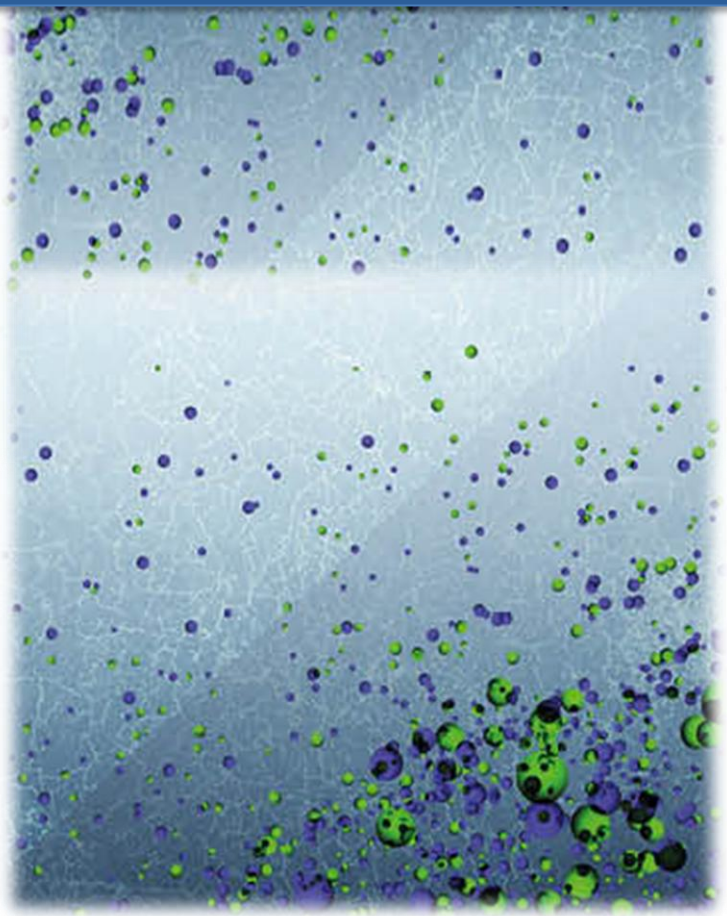
- OMS: afeta até 65 pessoas/100 mil indivíduos (1,3:2.000).

- Acometem de 6% a 8% da população. Embora sejam individualmente raras, essas doenças constituem um grupo que atinge um percentual significativo da população, constituindo um problema de saúde relevante.

- **Causas:**

  Genéticas (80%);

  Ambientais (20%).

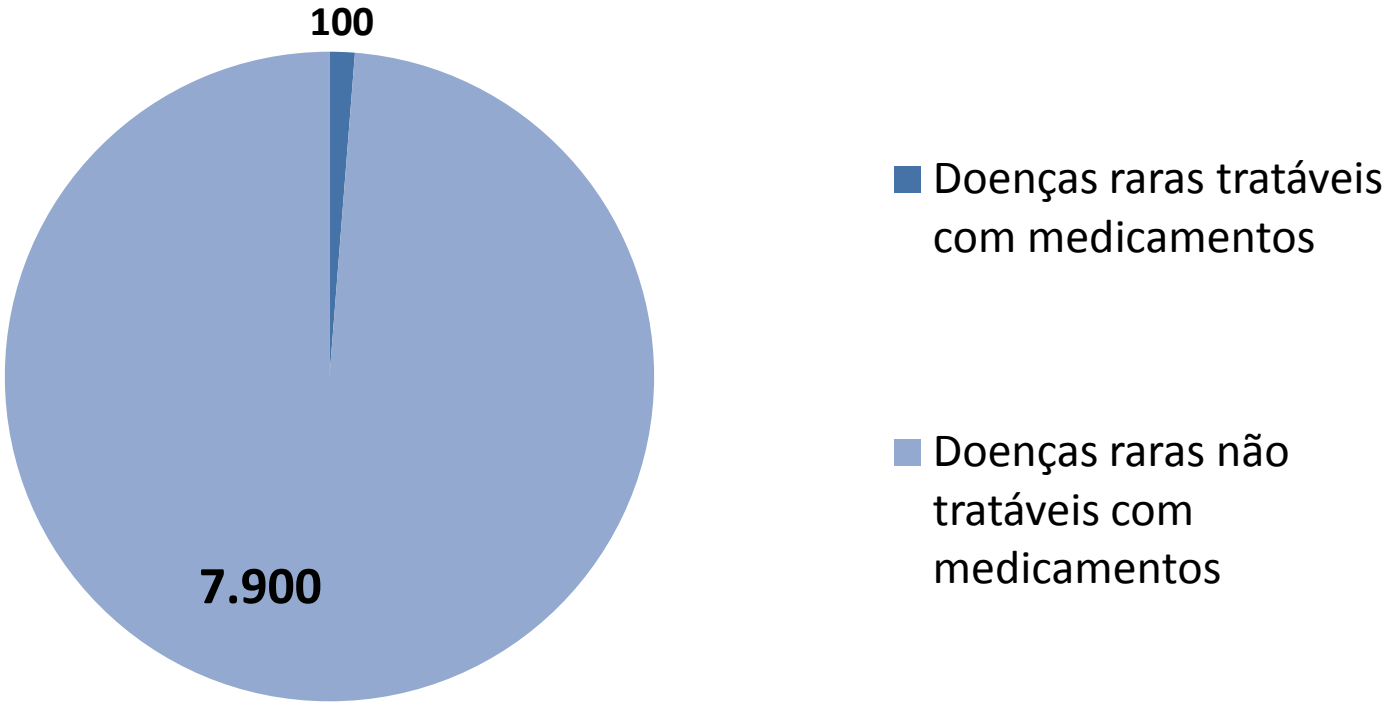


Doenças raras

Características

- Diversidade de sinais e sintomas;
- Variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição;
- Manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando, assim, o seu diagnóstico (sofrimento clínico e psicossocial aos afetados e suas famílias). As doenças raras são:
  - crônicas;
  - progressivas;
  - degenerativas; e
  - até incapacitantes, com frequência levando à morte.

É preciso lembrar que as doenças raras com tratamento baseado em drogas representam uma pequena fração das doenças raras.



Constatações

1. Não partíamos do ZERO;
2. Inúmeras Associações de apoio às DR e especialistas (genéticas e não genéticas);
3. Redes, TN, RAPcD;
4. Precisávamos de uma Política abrangente;
5. Passo inicial, mas que previsse o seu desdobramento;
6. Política que permitisse uma organização;
7. Não seria possível organizar um cuidado abordando as doenças raras de forma individual, devido ao grande número de doenças.

Principal solicitação das famílias e pessoas com DR:

- **Cuidado integral** em todos os níveis de atenção, com equipe multiprofissional e atuação interdisciplinar, possibilitando equacionar os principais problemas de saúde
- **Diagnóstico**, não etiológico, mas ter mais transparência de sua condição de saúde – Direito

Seminário:
Dia Mundial das Doenças Raras

Seminário:
Dia Mundial das Doenças Raras

BRASIL
DE TRABALHO AMPLIADO DA
POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL
PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

nento do livro
Raras de A a Z

Evento para assinatura da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

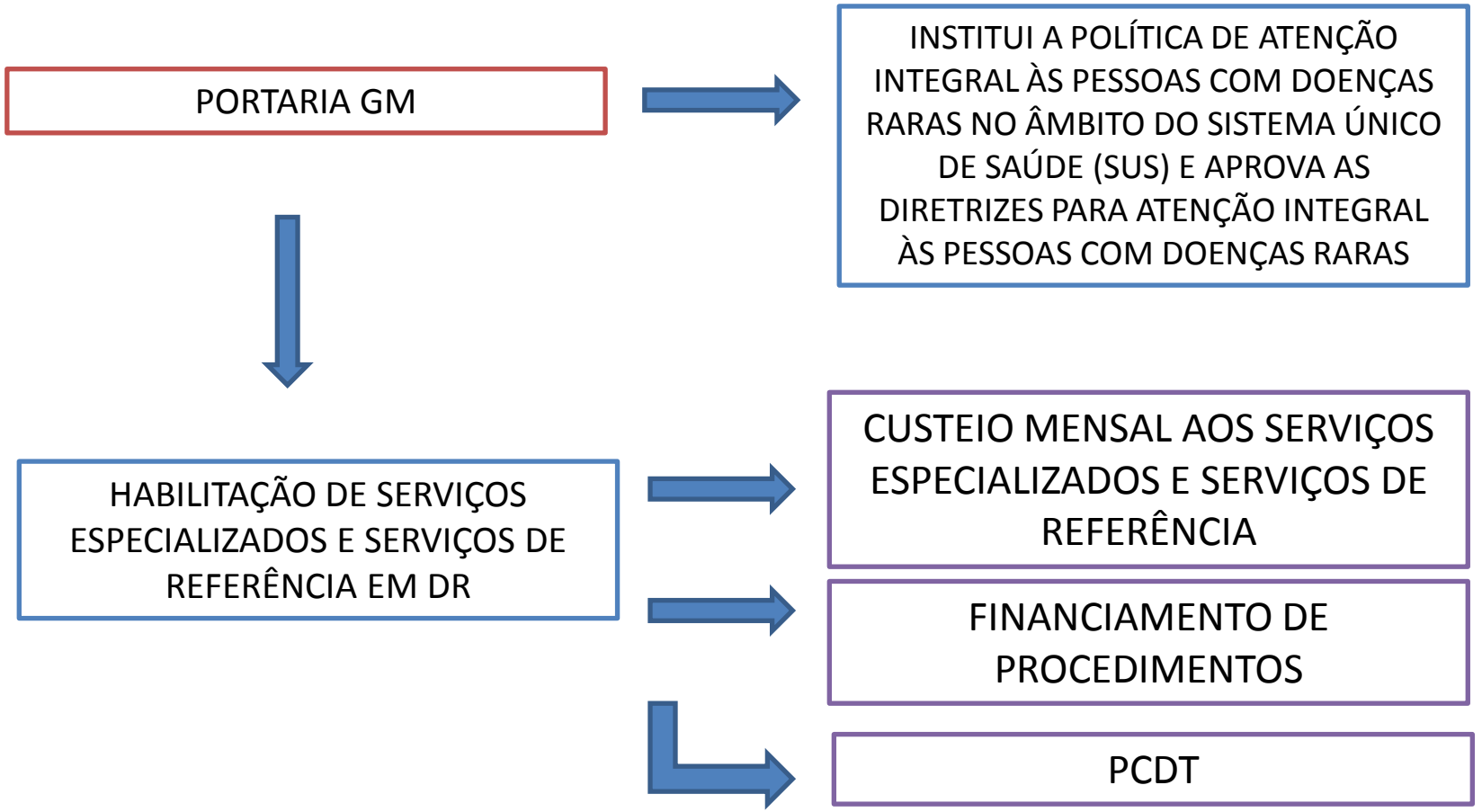
Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014(*) – que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

(DOU de 12/02/2014, republicada DOU 21/05/2014)

Portaria SCTIE/MS nº 5, de 30/01/2014 – que incorpora a avaliação diagnóstica, procedimentos laboratoriais e aconselhamento genético para doenças raras.

(DOU de 31/01/2014)

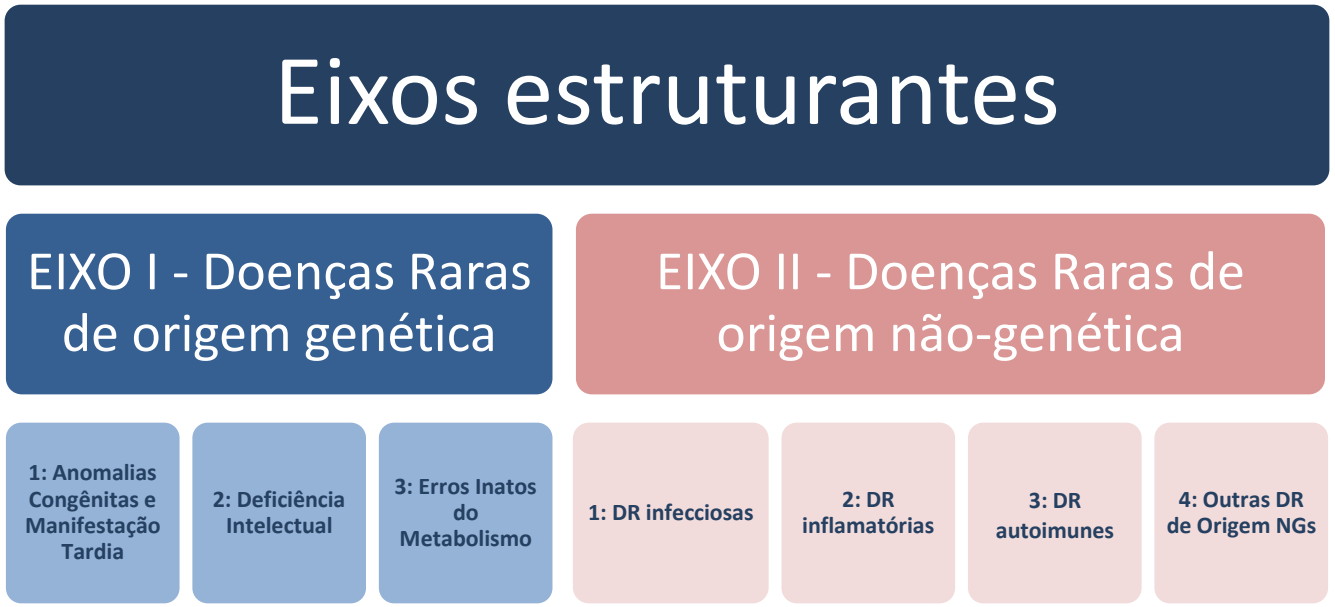
Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras



PROCEDIMENTOS	
1	**Focalização isoelétrica da transferrina**
2	**Análise de DNA pela técnica de Southern Blot**
3	**Análise de DNA por MLPA**
4	**Identificação de mutação/rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação**
5	**FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença**
6	**Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH**
7	**Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases**
8	**Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa**
9	**Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada)**
10	**Dosagem quantitativa de carnitina, perfil de acilcarnitinas**
11	**Dosagem quantitativa de aminoácidos**
12	**Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos**
13	**Ensaios enzimáticos no plasma e leucócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo**
14	**Ensaios enzimáticos em eritrócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo**
15	**Ensaios enzimáticos em tecido cultivado para diagnóstico de erros inatos do metabolismo**
16	**Aconselhamento genético**

Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

A politica está organizada na forma de **2 eixos** estruturantes, que permitem classificar as doenças raras de acordo com suas características comuns, com a finalidade de maximizar os benefícios aos usuários.



EIXO I
A - ANOMALIAS CONGÊNITAS OU MANIFESTAÇÃO TARDIA

CÓDIGO DO PROCEDIMENTO PRINCIPAL	DESCRIÇÃO DO PROCEDIMENTO PRINCIPAL	CÓDIGO DOS PROCEDIMENTOS SECUNDÁRIOS	DESCRIÇÃO DOS PROCEDIMENTOS SECUNDÁRIOS
03.0101.019-6	Avaliação para diagnóstico de doenças raras - Eixo I - anomalias congênitas ou de manifestação tardia	02.02.10.005-7	Focalização isoelétrica da transferrina
		02.02.10.006-5	Análise de DNA pela técnica de Southern Blot
		02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA
		02.02.10.008-1	Identificação de mutação ou rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação
		02.02.10.009-0	FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença
		02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
		02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases

EIXO I
B – DEFICIÊNCIA INTELECTUAL

CÓDIGO DO PROCEDIMENTO PRINCIPAL	DESCRIÇÃO DO PROCEDIMENTO PRINCIPAL	CÓDIGO DOS PROCEDIMENTOS SECUNDÁRIOS	DESCRIÇÃO DOS PROCEDIMENTOS SECUNDÁRIOS
03.01.01.020-0	Avaliação para diagnóstico de doenças raras - Eixo II - deficiência intelectual	02.02.10.012-0	Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa
		02.02.10.013-8	Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada)
		02.02.10.005-7	Focalização isoelétrica da transferrina
		02.02.10.014-6	Dosagem quantitativa de carnitinas, perfil de acilcarnitinas
		02.02.10.015-4	Dosagem quantitativa de aminoácidos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.016-2	Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.006-3	Análise de DNA pela técnica de Southern Blot
		02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA
		02.02.10.011-1	Identificação de mutação ou rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação
		02.02.10.009-0	FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença
		02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
		02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases

EIXO I
C – ERRO INATO DO METABOLISMO

CÓDIGO DO PROCEDIMENTO PRINCIPAL	DESCRIÇÃO DO PROCEDIMENTO PRINCIPAL	CÓDIGO DOS PROCEDIMENTOS SECUNDÁRIOS	DESCRIÇÃO DOS PROCEDIMENTOS SECUNDÁRIOS
03.01.01.021-8	Avaliação para diagnóstico de doenças raras - Eixo III – erros inatos do metabolismo	02.02.05.007-6	Identificação de glicídios urinários por cromatografia (camada delgada)
		02.02.10.012-0	Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa
		02.02.10.013-8	Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada)
		02.02.10.005-7	Focalização isoelétrica da transferrina
		02.02.10.014-6	Dosagem quantitativa de carnitinas, perfil de acilcarnitinas
		02.02.10.015-4	Dosagem quantitativa de aminoácidos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.016-2	Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.017-0	Ensaios enzimáticos no plasma, leucócitos e tecidos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.018-9	Ensaios enzimáticos em eritrócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.019-7	Ensaios enzimáticos em tecido cultivado para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA
		02.02.10.008-1	Identificação de mutação ou rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação
		02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
		02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases

Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

PROPOSTA

1. Serão abrangidos neste programa **todas as esferas de atenção**, desde a suspeita e confirmação de caso, passando pelo tratamento geral e específico, até a orientação dos familiares e o aconselhamento genético;

2. Prevê a **integralidade do cuidado** na RAS (AB e AE);

3. Exames diagnósticos → laboratórios de referência;

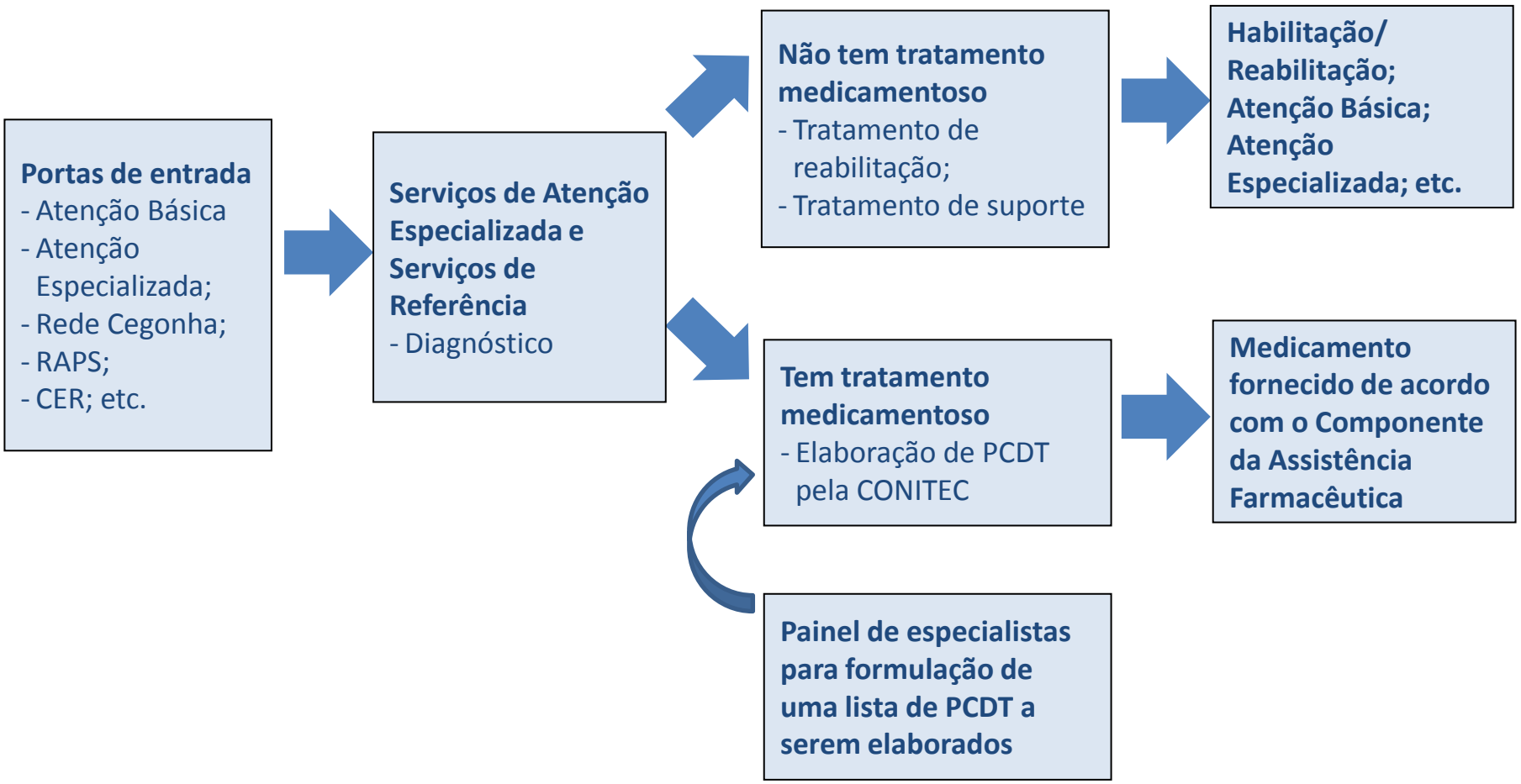
4. **Incorporação de medicamentos e fórmulas nutricionais pela CONITEC e constantes dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêutica**s para os cuidados das pessoas com doenças raras, de acordo com pactuação tripartite no âmbito da assistência farmacêutica.

Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

5 Está **organizada no formato de Rede e com abrangência transversal** com as demais redes temáticas prioritárias, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial, Rede Cegonha e Triagem Neonatal.

6 Tem como **objetivo reduzir a mortalidade**, bem como contribuir para a **redução da morbidade das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas**, por meio de ações de redução de incapacidade, promoção, detecção precoce, tratamento oportuno e cuidados suportivos, habilitação e reabilitação, de forma oportuna, para as pessoas com doenças raras.

Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras



Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

Funções dos Serviços Especializados e Serviços de Referência em DR:

1. Acolher a demanda de cuidado e investigação em casos suspeitos ou confirmados de pessoas com DR;
2. Ofertar consulta especializada multiprofissional às pessoas com DR;
3. Tratamento de suporte e complementar local ou referenciado;
4. Matriciamento dos demais pontos de atenção da RAS;
5. Coordenação do cuidado em DR;
6. Ser a referência para solicitação de exames diagnósticos em DR na RAS;
7. Ofertar o AG, quando indicado.

Ações de 2014

- Pesquisa em Doenças Raras (Chamada CNPq/MS/SCTIE/DECIT Nº 35/2014
  - Resultado publicado no site do CNPq

RESULTADOS

Busca:

XML imprimir

Chamada CNPq/MS/SCTIE/DECIT Nº 35/2014 - Pesquisas sobre Doenças Raras

Programa Especial de Cooperação com o Ministério da Saúde - COSAU

NOME CANDIDATO	NOME INSTITUIÇAO
Alberto Jose da Silva Duarte	Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo
Roberto Giugliani	Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Maria Luiza Petzl-Erler	Universidade Federal do Paraná
Marcos Nogueira Eberlin	Universidade Estadual de Campinas
José Luiz de Lima Filho	Universidade Federal de Pernambuco
Juan Clinton Llerena Junior	Fundação Oswaldo Cruz
Guilherme Baldo	Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Angelina Xavier Acosta	Universidade Federal da Bahia
Antonio Condino Neto	Universidade de São Paulo
Sergio Costa Oliveira	Universidade Federal de Minas Gerais
Patrícia Fernanda Schuck	Universidade do Extremo Sul Catarinense
Patricia Ashton Prolla	Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Joao Ricardo Mendes de Oliveira	Universidade Federal de Pernambuco
Maria Isabel de Moraes Pinto	Universidade Federal de São Paulo
Niels Olsen Saraiva Câmara	Departamento de Imunologia

Ações de 2014

- Telessaúde em Doenças Raras;
  - Curso Online de Formação de Teleconsultores
  - Objetivo: qualificar os teleconsultores dos Núcleos de Telessaúde do Brasil a orientar os profissionais de saúde da Atenção Básica sobre as Doenças Raras, bem como os procedimentos de encaminhamento destes pacientes aos serviços especializados em caso de necessidade.
  - Foram 22 alunos dos estados: PR, SC, RS, GO, BA, PE e AM.
  - Período: Outubro à dezembro

Ações de 2014

- Painel de especialistas (Maio/2014) – Elaboração de lista de doenças priorizadas para elaboração de PCDT
  - Organizado pela CONITEC
  - Participaram 60 especialistas em doenças raras
  - Foi elaborada uma lista de priorização de doenças para elaboração de PCDT

- Consulta pública nº 20/2014 – Solicitação de proposta de priorização do elenco de doenças raras para elaboração de PCDT
  - Relatório em fase de finalização.

Perspectivas

- Implantação e implementação da Politica
- Habilitação de serviços especializados e de referência
- Elaboração de indicadores de gestão e assistencial para o monitoramento da Política.
- Promover divulgação e informação em Doenças Raras
  - Participação em audiências públicas, congressos e eventos com participação de especialistas e associações.
  - Visitas técnicas para organização da Rede.

Perspectivas

- Elaboração de PCDT
  - Serão elaborados 12 PCDT em 2015
  - Contemplarão 19 **grupos** de doenças
- Formação em Aconselhamento Genético (PROADI)
  - Biomédicos, biólogos e médicos do SUS
- Levantamento de Laboratórios e elaboração de parâmetros de qualidade.

Melhorar sua vida, nosso compromisso