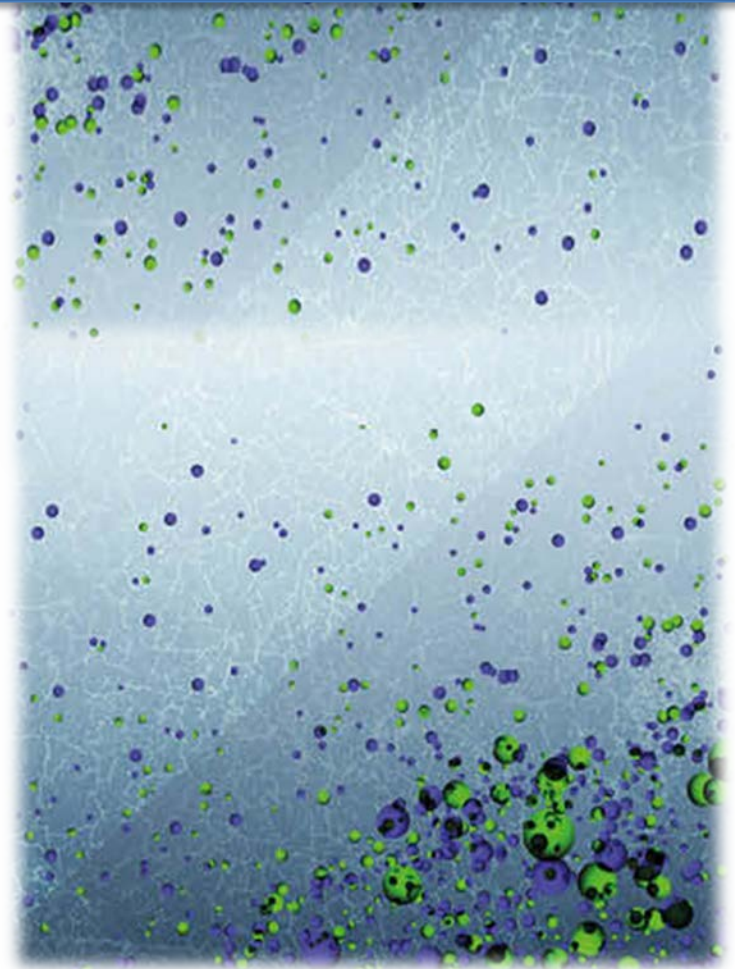


Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

Brasília, 01 de setembro de 2015

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%).



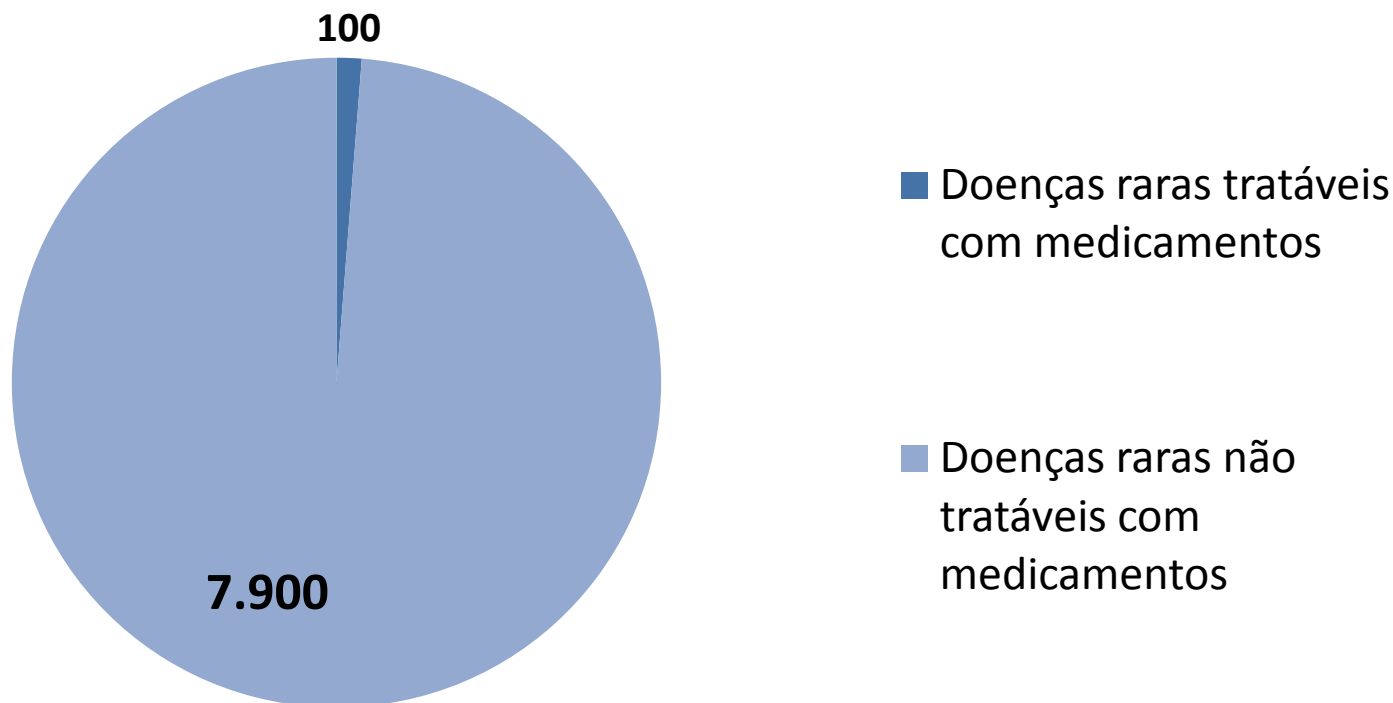
Doenças Raras

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.



Fibrose Cística (Mucoviscidose)

- ✓ **É uma doença genética rara autossômica recessiva**, de acordo com o Relatório Orphanet nº 2 de maio de 2014, a prevalência estimada é de **12,6 por 100.000 habitantes**. Varia entre populações, com predomínio na população caucasiana.
- ✓ É uma doença crônica e geralmente progressiva, com apresentação ocorrendo normalmente no início da infância.
- ✓ Pode envolver qualquer órgão interno, mas a forma mais comum está associada a sintomas respiratórios e digestivos.
- ✓ **Diagnóstico:** é clínico, podendo ser confirmado pela detecção de níveis elevados de cloreto de sódio no suor ou por estudo genético.
- ✓ Esses **Procedimentos são oferecidos no SUS** com os códigos 02.02.11.014 – Dosagem de cloreto no suor; 03.01.01.019-6 – Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras – Eixo I:1-Anomalias Congênitas.
- ✓ **No SUS,** está contemplada no Programa Nacional de Triagem Neonatal (Portaria GM/MS nº 822, de 6 de junho de 2001).

Fibrose Cística (Mucoviscidose)

- ✓ **Tratamento:** é sintomático, envolvendo a drenagem brônquica, antibióticos para infecções respiratórias, análise pancreática e administração de vitaminas e suplementos calóricos para problemas digestivos e nutricionais.
- ✓ **No SUS, há dois PCDTs:** um para manifestações pulmonares e outro para insuficiência pancreática.
- ✓ **O tratamento das manifestações pulmonares:** inclui fisioterapia respiratória, hidratação, tratamento precoce das infecções respiratórias e fluidificação de secreções. O PCDT incorporou o medicamento **alfadornase**.
- ✓ **O tratamento com enzimas pancreáticas em pacientes com insuficiência pancreática.** O PCDT incorporou as enzimas pancreáticas: **Pancreatina e Pancrelipase**.
- ✓ O tratamento precoce melhora significativamente o prognóstico.

Marco Normativo

Portaria GM/MS nº 822, de 6 de junho de 2001, que institui no âmbito do SUS, o Programa Nacional de Triagem Neonatal.

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.

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

Construção da Política

Em 2012 foi instituído um Grupo de Trabalho (GT) pelo Ministério da Saúde – Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade (CGMAC);

Foram realizados 8 encontros no ano de 2012/13 (Ministério da Saúde, especialistas e Associações de apoio às pessoas com doenças raras), além da CP e GTA;

Prioridades do GT:

- Instituir a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS;
- Elaboração dos Documentos Norteadores da Política;
- Proposta de inclusão de procedimentos na tabela SUS.



Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

A política 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.

Eixos estruturantes

EIXO I - Doenças Raras de origem genética

1: Anomalias Congênicas

2: Deficiência Intelectual

3: Erros Inatos do Metabolismo

EIXO II - Doenças Raras de origem não-genética

1: DR infecciosas

2: DR inflamatórias

3: DR autoimunes

4: Outras DR de Origem NGs

Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

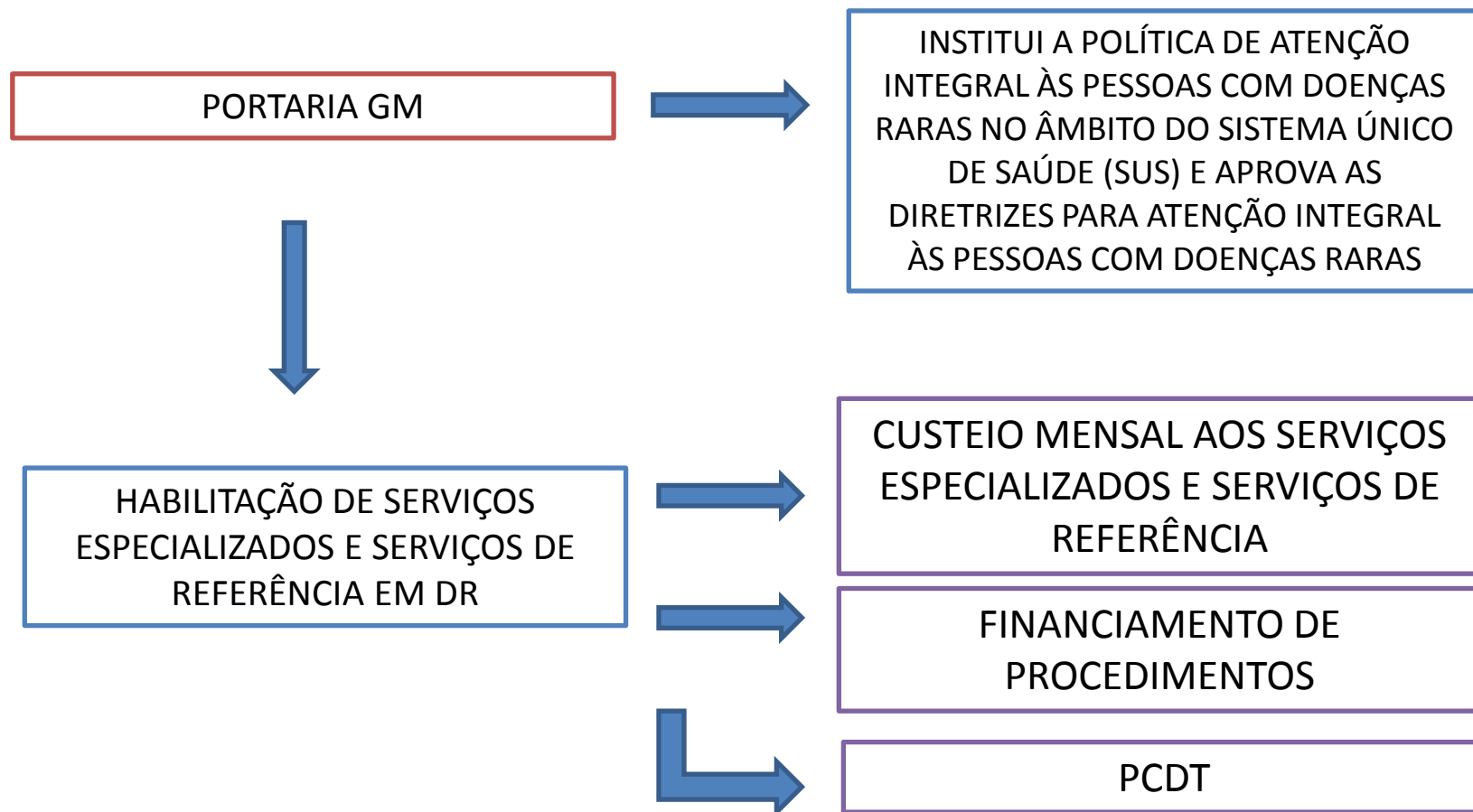
- 1 Abrange **todos os níveis de atenção**, desde a suspeita e confirmação de caso, passando pelo tratamento geral e específico, até a orientação dos familiares e o aconselhamento genético;
- 2 Prevê a integralidade do cuidado na RAS (AB e AE);
- 3 Exames diagnósticos  laboratórios de referência;
- 4 **Incorporação** de medicamentos e fórmulas nutricionais pela CONITEC e constantes dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas 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

- **Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras:** oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar.
- **Serviço de Referência em Doenças Raras:** oferece atenção diagnóstica e terapêutica específica, em caráter multidisciplinar, de acordo com o seguinte:

no mínimo dois (2) grupos do eixo de doenças raras de origem genética

OU

no mínimo dois (2) grupos do eixo de doenças raras de origem não genética

OU

no mínimo um (1) grupo do eixo doenças raras de origem não genética e um (1) grupo do eixo de doenças raras de origem genética.

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

- Telessaúde em Doenças Raras (1ª edição) - Realizado com Telessaúde/RS. Foram 22 alunos dos estados: PR, SC, RS, GO, BA, PE e AM
- Pesquisa em Doenças Raras (Chamada CNPq/MS/SCTIE/DECIT Nº 35/2014:
 - 1. Hiperfenilalaninemias;
 - 2. Síndrome de Prader-Willi e Hormônio do Crescimento;
 - 3. Doença de Fabry;
 - 4. Esclerose Tuberosa e inibidores do mTOR (Everolimus);
 - 5. Transplante de Medula Óssea para Mucopolissacaridoses II e VI;
 - 6. Infecção por micobacteria atípica e BCGite.
- Painel de especialistas (Maio/2014) – Elaborada lista de doenças priorizadas para elaboração de PCDT.
- Consulta pública nº 20/2014 – Solicitação de proposta de priorização do elenco de doenças raras para elaboração de PCDT.



MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
CONSELHO NACIONAL DE EDUCAÇÃO
CÂMARA DE EDUCAÇÃO SUPERIOR
DIRETRIZES CURRICULARES NACIONAIS DO CURSO DE GRADUAÇÃO EM MEDICINA

RESOLUÇÃO Nº 3, DE 20 DE JUNHO DE 2014 (*)

Institui Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina e dá outras providências

Subseção I Da Atenção às Necessidades Individuais de Saúde

IV - Promoção de Investigação Diagnóstica:

a) proposição e explicação, ao paciente ou responsável, sobre a investigação diagnóstica para ampliar, confirmar ou afastar hipóteses diagnósticas, **incluindo as indicações de realização de aconselhamento genético.**

Ações de 2015

- **Telessaúde em Doenças Raras (2ª edição):** Curso Online para Formação de Teleconsultores sobre a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS – Carga horária 40 hs, período de maio a julho de 2015;
- Grupo de Trabalho interno para discutir a política de raras com outras áreas da SAS/MS, como Coordenação da Saúde da Criança, Saúde da Mulher, Pessoa com Deficiência, Sangue e hemoderivados (Triagem Neonatal) e Departamento de Atenção Básica.

Ações de 2015

- **Oficina de Elaboração dos 12 PCDT para Doenças Raras:** realizada nos dias 29 e 30 de abril de 2015 com 40 especialistas na área, com o objetivo de alinhamento teórico e metodológico sobre a elaboração de PCDT;
- Os 12 PCDT serão publicados até dezembro de 2015. Nos próximos anos, serão publicados mais 34 PCDT.

Ações de 2015

- **Projeto RarasNet** - Desenvolvimento de aplicativo mobile para divulgação de informações sobre doenças raras:
Resultado de um edital de Chamada Pública de Propostas dos Programas de P&D Temáticos da Rede Nacional de Pesquisa/RNP – 2014-2015 em conjunto com a SGETS/Ministério da Saúde. A proposta contempla o desenvolvimento de um software brasileiro de informações sobre doenças raras.
- **Orientação às Secretarias Estaduais e Municipais para habilitação de serviços em DR.**

Perspectivas

1. Processo Formativo em Aconselhamento Genético (PROADI Triênio 2015-2017)
2. Oficinas com os gestores locais por região para Implementação da Política.
3. Promover divulgação e informação em Doenças Raras;
4. Habilitação de serviços especializados e de referência;
5. Elaboração de indicadores de gestão e assistencial para o monitoramento da Política.

Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

Não se trata apenas de publicação de portaria, e sim de instituir uma nova política pública de saúde no SUS.

altacomplexidade@saude.gov.br

Obrigada!