



Audiência Pública



Os Direitos das Pessoas
com Deficiências
e Doenças Raras

Estrutura da Apresentação

- Sobre Doenças Raras
- Políticas Públicas e Direitos
- Desafios para prover os Direitos
- Desafios para os Pacientes e familiares
- A experiência do Hospital da Criança de Brasília José Alencar: **Direitos a Cuidados de Saúde**
 - Acesso
 - Qualidade
 - Assistência Especializada
 - Pesquisa Translacional
 - Pesquisa Clínica
 - Experiência do Usuário

PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

Art. 3º Considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PRT MS/GM 199/2014).

Afetam 13 milhões de pessoas no Brasil.
Destas, 70 % são crianças.

8.000 doenças raras; 300 novas descritas por ano.

80% decorrem de fatores genéticos;

30% das pessoas com doença rara morrem < 5 anos

As pessoas com doenças raras têm **direito a cuidados de saúde**, educação, assistência social, isenção de impostos e outros benefícios.

Saúde

- Diagnóstico precoce
- Tratamento adequado
- Atendimento por profissionais especializados
- Acesso a medicamentos, dispositivos médicos e tecnologias pelo SUS
- Cuidado integral, nas suas necessidades físicas e biopsicossociais.

.

ONU 2015

Saúde e Bem Estar

“ninguém será deixado para trás”



United Nations		A/
	General Assembly	Distr.: General 5 January 2022
Seventy-sixth session Agenda item 28 Social development		
Resolution adopted by the General Assembly on 16 December 2021		
[on the report of the Third Committee (A/76/454, para. 51)]		
76/132. Addressing the challenges of persons living with a rare disease and their families		



Reconhece:

- a necessidade de promover e proteger os direitos humanos de todas as pessoas, incluindo os cerca de 300 milhões de **Pessoas que Vivem com uma Doença Rara** em todo o mundo;

- **Portaria Nº 199 de 30 de janeiro de 2014** – Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprova respectivas diretrizes para o SUS



Desafios para prover os direitos



Doenças raras são doenças com risco de vida. São complexas, causam deficiência e são doenças crônicas debilitantes .



Invisibilidade.
Faltam registros de doenças raras.



Devido à baixa prevalência de cada doença, o conhecimento é limitado, o *expertise* médico é escasso, o acesso a cuidados adequados é insuficiente e há poucos esforços de pesquisa.



Opções de tratamento limitada: apenas 5% têm tratamento



Fardo psicossocial para a família – falta cuidado coordenado e integrado; impactos financeiros e sociais.

Desafios do Sistema de Saúde

A porta de entrada no sistema não está preparada para a suspeita diagnóstica.

Diagnóstico tardio resulta no agravamento dos sintomas.

Número limitado de especialistas para fazer o diagnóstico e o tratamento;

Carência de centros de referência multidisciplinares geograficamente distribuídos.

Desafios para os pacientes e familiares

Não há clareza quanto ao itinerário a ser percorrido para buscar atenção no sistema de saúde.



Para muitos pacientes, sua condição clínica, aspectos financeiros e outros fatores dificultam ou impossibilitam a viagem para consultar o especialista qualificado.



Falta de informação e conhecimento sobre sua condição.



Não existem organizações de apoio para todos os pacientes com doenças raras.

A prática leva à perfeição



Centros de excelência que concentram elevado número de casos - hospitais especializados - levam a melhores desfechos clínicos. (Knopps, et al, 2013)



Curva de aprendizagem das equipes:
Conhecimento e experiência

HOSPITAL DA
CRIANÇA
DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR

**Assegurando Direitos às Crianças
Com Doenças Raras**





210 Leitos, 56 UTI Pediátrica

Propósito

Acesso às crianças com **doenças raras** ao diagnóstico em tempo oportuno e, a terapias adequadas em centro especializado, buscando a excelência na investigação diagnóstica e no tratamento, que é organizado em linhas de cuidado, empregando as melhores evidências e primando pelo cuidado centrado na criança e na família.

100 %



certificado





O Instituto Brasileiro das Organizações Sociais de Saúde,
com apoio da Organização Pan-americana de Saúde, do Instituto Ética Saúde e da
Organização Nacional de Acreditação, confere ao

HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR

o Prêmio de 11º LUGAR dentre os
MELHORES HOSPITAIS PÚBLICOS DO BRASIL 2022,
em reconhecimento à eficiência, à boa avaliação pelos usuários e
por oferecer qualidade e segurança aos seus pacientes do Sistema Único de Saúde.

Brasília, 8 de novembro de 2022

Flávio Deulefeu
Presidente do Ibross

REALIZAÇÃO



APOIO INSTITUCIONAL



"Sem qualquer exagero, este Hospital poderia facilmente servir de modelo para outros países e para o mundo.

Hoje, como diretor-geral da OMS, eu examinarei as formas de usar o modelo que existe aqui para influenciar outros hospitais.

**VOCÊS DEVEM SE ORGULHAR
DESTA EXPERIÊNCIA"**

Tedros Adhanom Ghebreyesus

Diretor-geral da Organização Mundial da Saúde (OMS)



**Organização
Mundial da Saúde**

Admissão em programas HCB

Triagem neonatal DF



Acesso às especialidades pediátricas

Ambulatório ou internação,
pela regulação CRDF
ou “vaga zero”



Atenção centrada na criança e na família;

Atenção baseada na melhor evidência científica, com o protocolos clínicos, plano terapêutico individualizado e cuidado interdisciplinar;

Pesquisa como instrumento de qualificação da assistência;

Investigação de doenças de difícil diagnóstico, visando compreender o mecanismo da doença a partir da identificação de fatores genéticos, ambientais e do desenvolvimento;

Favorecer acesso a medicamentos e terapias inovadoras, seguindo regulamentos da Anvisa , CONEP e Ministério da Saúde;

Cooperação interinstitucional visando o avanço do conhecimento e o melhor diagnóstico disponível;

HCB I 27 ESPECIALIDADES PEDIÁTRICAS

ESPECIALIDADES MATRICIAIS

Alergia | Imunologia
Cardiologia
Cirurgia Pediátrica
Endocrinologia
Gastrohepatologia
Nefrologia
Neurologia
Neurocirurgia
Oncohematologia
Pneumologia
Reumatologia
Urologia
Cardiologia

ESPECIALIDADES MATRICIAIS

ESPECIALIDADES DE APOIO



ASSISTÊNCIA COMPLEMENTAR ESSENCIAL

Enfermagem | Fisioterapia | Fonoaudiologia | Terapeuta Ocupacional
Musicoterapia | Odontologia | Psicologia | Serviço Social

ESPECIALIDADES DE APOIO

Anestesiologia
Dermatologia
Genética
Ginecologia
Infectologia
Psiquiatria
Hemoterapia
Ortopedia oncológica
Cirurgia oncológica
Cirurgia Torácica
Radiologia
Otorrino
Cirurgia Vascular



Quais doenças **RARAS**
são atendidas no **HCB?**

HCB | PRATICAMENTE

100%

2024

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

22 pacientes novos (confirmado)

2024

FIBROSE CÍSTICA

2 pacientes novos (confirmado)

2024

DOENÇA FALCIFORME

16 pacientes novos (confirmado)

2024

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

3 pacientes novos (confirmado)

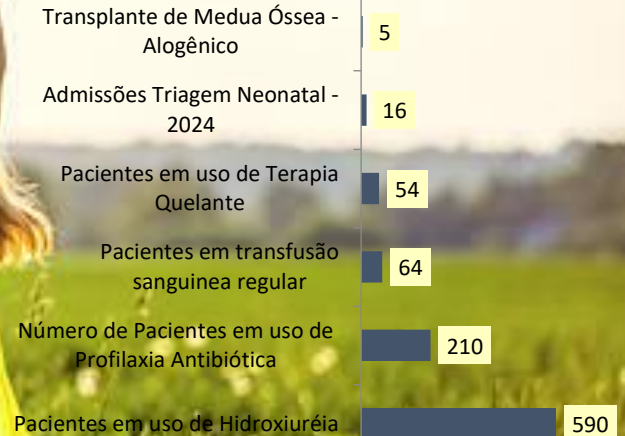
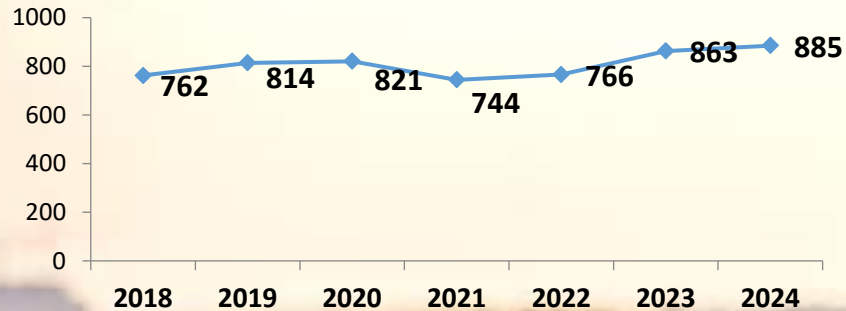
2024

SCID

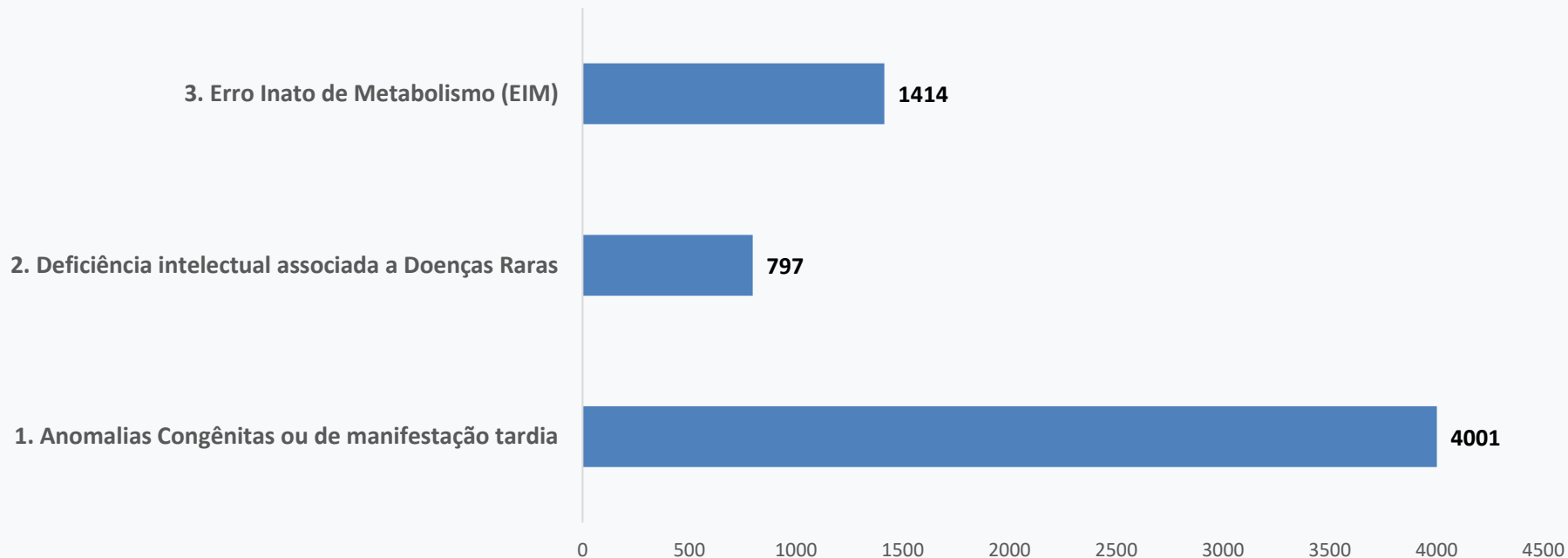
1 paciente novo (confirmado)

DOENÇA FALCIFORME

Nº de pacientes acompanhados



HCB | Eixo I - Doença Rara de Origem Genética | Atendimentos ambulatoriais | 2024



16.680
INFUSÕES UTE | **2024**

3.699
SESSÕES DE QT
em regime de hospital dia

1.493
SESSÕES TRANSFUSÕES
em regime de hospital dia
Doença falciforme

486
SESSÕES PULSOTERAPIAS
Doenças reumatológicas
Artrite | LES

202 REPOSIÇÃO ENZIMA
MUCOPOLISSACARIDOSE
em regime de hospital dia

858 infusões
DII | DOENÇA CHRON
em regime de hospital dia
Infliximabe | Adalimumabe | MTX

929 infusões
IMUNODEFICIÊNCIA GRAVE
em regime de hospital dia
Imunoglobulina



Laboratório de pesquisa translacional





Por quê?

“Realizar Pesquisa Translacional e Diagnóstico com foco na medicina de precisão.”



**Biologia
Molecular**



Citogenética



**Citometria de
Fluxo**



Citologia



Biobanco

Sequenciador de Nova Geração / abril de 2024



Equipe

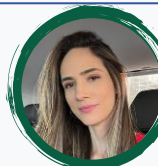


Ricardo Camargo

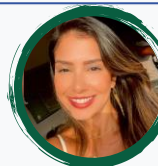
Coordenador do Laboratório de Pesquisa Translacional
Mestre e Doutor em Biologia Molecular



Agenor de Castro
Responsável Técnico Biobanco
Mestre e Doutor em Patologia Molecular



Bruna Guido
Bióloga
Mestre e Doutora em Patologia Molecular; Especialista em Terapia Celular



Larissa Lemos
Bióloga
Mestre em Ciências Genômicas e Biotecnologia



Robéria Mendonça
Farmacêutica Bioquímica
Mestre e Doutora em Ciências; Especialista em Imuno-hematologia



Anna Carolina Dias
Farmacêutica Bioquímica
Especialista em Hematologia Clínica e Banco de Sangue



Lucas Souza
Biólogo
Mestre em Biotecnologia



Marina Ribeiro
Biomédica
Pós-graduada em Hematologia e Banco de Sangue



Stefany Leal
Técnica de laboratório



Micael Rozário
Técnico de laboratório



Suzany Almeida
Técnica de laboratório



Carolyn Victoria
Enfermeira de Pesquisa
Mestre em Cuidado, Gestão e Tecnologia em Saúde e em Enfermagem



Rebeca Lima
Assistente Administrativo



Brenno Henrique
Bioinformata
Especialista em Análises Clínicas e em Gestão e Análise de Dados



Gabrielly Lopes
Estagiária de Enfermagem



Paulo Pinheiro
Estagiário de Enfermagem

9 Doutores
5 Especialistas
3 Mestres

HCB | Assistência às crianças com Erros Inatos da Imunidade - EII

- Diagnóstico empregando imunofenotipagem e biologia molecular
- Programa de infusão de imunoglobulina (Diretrizes Ministério da Saúde) - > de 70 pacientes em regime regular de reposição de Imunoglobulina
- Cura: transplante de células tronco hematopoiéticas

** Atendimento de pacientes com Imunodeficiências secundárias (pós transplante, quimioterapia, imunossupressores)*



Menino da “bolha” - Década de 1970

Primeiro
Transplante de Células Tronco
Hematopoiéticas
em portador de
Erro Inato da Imunidade
no Distrito Federal



<https://www.correiobraziliense.com.br/cidades-df/2020/09/4877766-ato-de-amor-em-cirurgia-extraordinaria.html>

HCB I Caso real



Nascimento

Teste do pezinho
alterado

	Governo do Distrito Federal - GDF Secretaria de Estado de Saúde - SES/DF Hospital de Apoio de Brasília - HAB Unidade de Genética - UGEN Laboratório Especializado em Triagem Neonatal	
Paciente: [REDACTED]	Registro/SES: [REDACTED]	
Mãe.....: [REDACTED]	Pedido.....: [REDACTED]	
Data de Nascimento: 21/08/2023	Sexo: MASCULINO	Peso: 3180
Gemelar.: Não	Prematuro: Não	Emissão: 24/07/2024 às 19:13
Pág. 10 de ..		
AGAMAGLOBULINEMIA LIGADA AO X (XLA)		
RESULTADO: 5146.83	cópias de KREC/10 ⁵ células	
Valor de referência: NORMAL: superior a 484 cópias de KREC/10 ⁵ células		
*Os valores do número de cópias de KREC/10 ⁵ células devem ser correlacionados às informações clínicas e interpretados pelo (a) médico(a) assistente. ** Recém-nascidos pré-termo (abaixo de 37 semanas) e/ou de baixo peso (abaixo de 2500g) devem seguir o cronograma de recoletas previstos no PDTN.		
Material: Sangue em papel filtro		
IMUNODEFICIÊNCIA COMBINADA GRAVE (SCID)		
RESULTADO: 0	cópias de TREC/10 ⁵ células	
Valor de referência: NORMAL: superior a 242 cópias de TREC/10 ⁵ células		
*O número de cópias de TREC/10 ⁵ células deve ser correlacionado às informações clínicas e interpretados pelo(a) médico(a) assistente. **Recém-nascidos pré-termo (menor que 37 semanas) e/ou de baixo peso (inferior a 2500g) devem seguir o cronograma de recoletas previstas no PDTN.		
Material: Sangue em papel filtro		
Método: Utilizou-se kit comercial de diagnóstico in vitro por PCR em tempo real (qPCR) multiplex contendo sonda específica para amplificação de TREC (círculo de excisão do receptor de células T) e do gene RPP30 (controle de amplificação interno para a qualidade/quantidade de DNA) a partir do material genético extraído do sangue coletado no papel filtro do Teste do Pezinho.		

Identificação: RN, masculino,
a termo (39+1 semanas),
3180g

Encaminhado por: alteração
no exame de triagem
neonatal (TREC)

Hipótese Diagnóstica:
Imunodeficiência combinada
grave



29 dias
→



Nascimento

1ª consulta

Identificação: RN, masculino, a termo (39+1 semanas), 3180g
Encaminhado por: alteração no exame de triagem neonatal (TREC)
Hipótese Diagnóstica: Imunodeficiência combinada grave

HCB I Caso real



Nascimento

29 dias

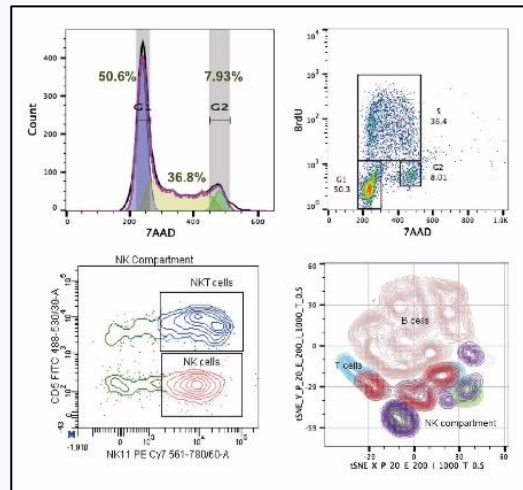
1ª consulta



2 dias



Testes
confirmatórios

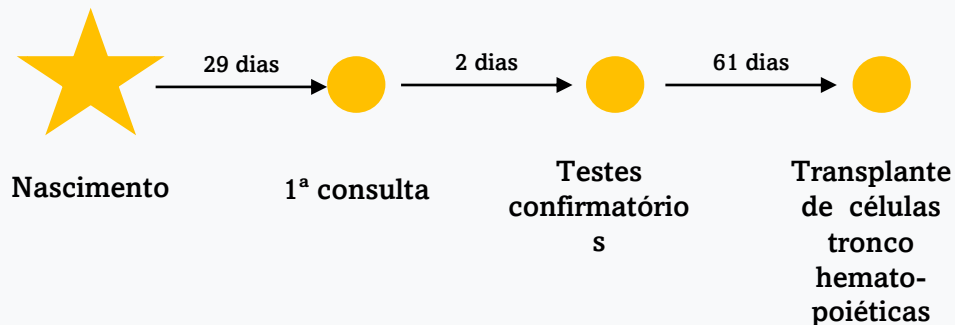


Citometria
de
fluxo



NGS

Identificação: RN, masculino, a termo (39+1 semanas), 3180g
Encaminhado por: alteração no exame de triagem neonatal (TREC)
Hipótese Diagnóstica: Imunodeficiência combinada grave



Identificação: RN, masculino, a termo (39+1 semanas), 3180g
Encaminhado por: alteração no exame de triagem neonatal (TREC)
Hipótese Diagnóstica: Imunodeficiência combinada grave

21/12/2023 às 19h38

HCB comemora sucesso de transplante de medula em criança diagnosticada com síndrome grave no Teste do Pezinho

Criança reage bem ao procedimento feito aos três meses de vida após diagnóstico precoce

Karinne Viana, da Agência Saúde-DF | Edição: Willian Cavalcanti

O Hospital da Criança de Brasília José Alencar (HCB) comemorou esta semana o sucesso do primeiro transplante de medula óssea do Distrito Federal em uma criança diagnosticada com a síndrome da imunodeficiência combinada grave (Scid, na sigla em inglês) durante a triagem neonatal. Após receber o resultado do teste do pezinho, a equipe médica do HCB realizou em novembro o transplante de medula em Miguel de Sousa, com apenas três meses de idade. Este mês, foi confirmada a aceitação do organismo ao tratamento, para a felicidade dos pais Nara Rodrigues e Francisco Sousa.



- Imunofenotipagem para SCID
- Imunofenotipagem para linfócito T DNT
- Quimerismo Global
- **Quimerismo Global com separação (Linfócito T, Linfócito B e Linhagem mielóide)**
- PCR em tempo real, carga viral de CMV
- PCR em tempo real, carga viral de EBV
- PCR em tempo real, carga viral de HHV6
- PCR em tempo real, carga viral de ADV
- *FISH* para doenças onco-hematológicas

» Único centro do SUS a realizar este exame (em até 7 dias)

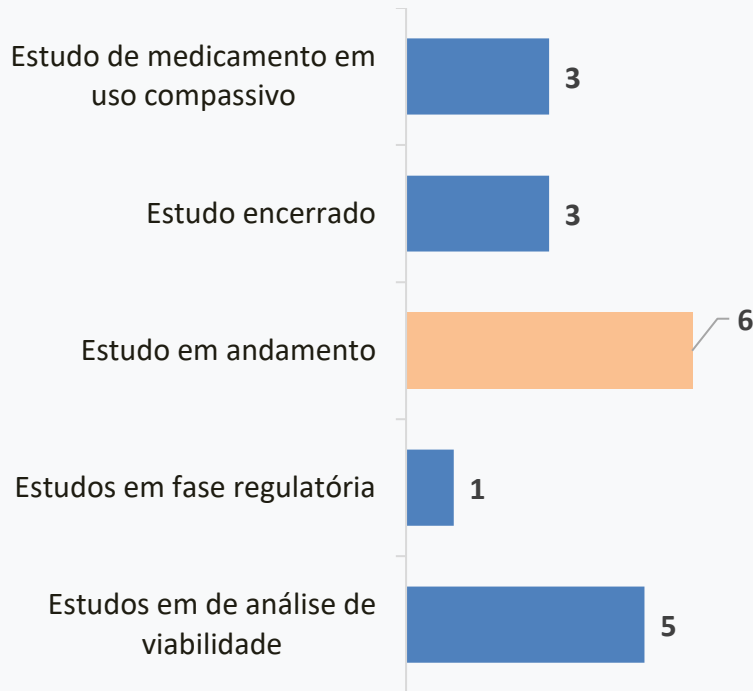
Núcleo de Pesquisa Clínica



HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR

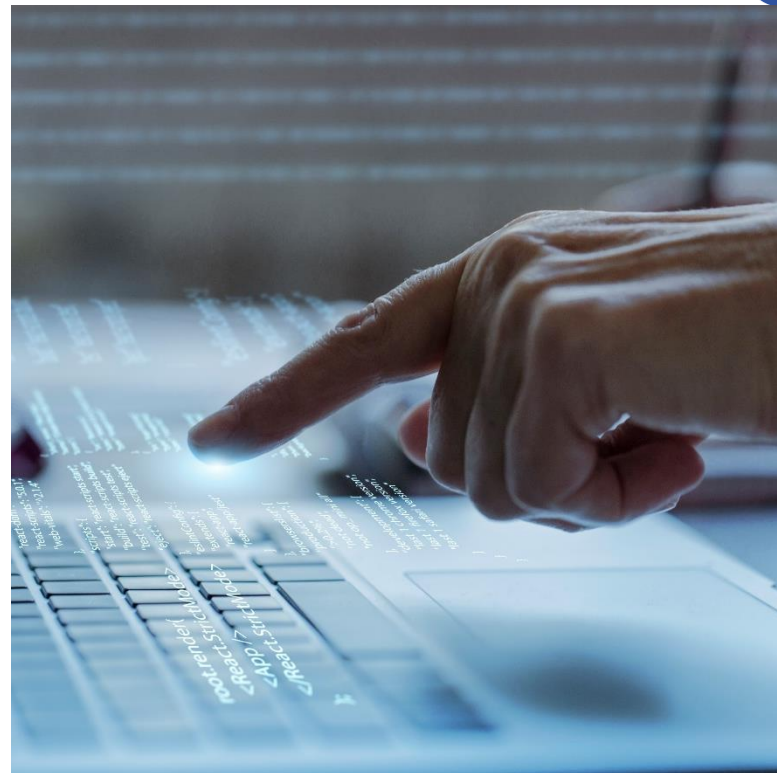
Indicadores

MONITORAMENTO



Área dos estudos	Estudos ativos - NPC
	"LIBELULA: Debio 4326-301- Estudo de fase 3, aberto, multicêntrico, de grupo único, sobre a eficácia, a segurança e a farmacocinética de Debio 4326, uma formulação de triptorrelina de 12 meses, em participantes pediátricos que estejam recebendo tratamento com agonista do hormônio liberador de gonadotrofina para puberdade precoce central"
Endocrinologia	
	Estudo de fase 3, randomizado, duplo-cego, controlado por placebo, para avaliar a eficácia, segurança e tolerabilidade de valbenazina para o tratamento de discinesia devido à paralisia cerebral.
Neurologia	
	Estudo de Fase 1b/2 de carfilzomibe em combinação com quimioterapia de indução em crianças com leucemia linfoblástica aguda recidivada ou refratária
Oncohematologia	
	"Avaliação da segurança de longo prazo em pacientes pediátricos com leucemia linfoblástica aguda (LLA) precursora B que foram tratados com blinatumomabe ou quimioterapia seguido por transplante"
Oncohematologia	
	REBRAG: Registro Brasileiro de Asma Grave - Registro multicêntrico e prospectivo para caracterizar o perfil demográfico e clínico de pacientes com asma grave acompanhados nas unidades de saúde em todo o Brasil
Pneumologia	
Pneumologia	"Registro Brasileiro de Fibrose Cística - REBRAFC"

Núcleo de Gerenciamento de Dados



18 Bancos de Dados Monitorados

Registro de Câncer (6.149 variáveis)

- RHC
- GBTLI-2021
- GBTR-2016
- LHBRA-2015
- TCG-2017
- CISPER - Retinoblastoma
- GATA-1
- AMARTE
- Mielodisplasia
- GELMAI
- Meduloblastoma

2024: 226 casos novos/confirmados

Triagem Neonatal (3.418 variáveis)

- Fibrose Cística
- Hipotireoidismo Congênito
- Hemoglobinopatias
- Agamaglobulinemia XLA
- Atrofia Muscular Espinhal AME
- LASID – Registron Latino Americano de EI
- Imunodeficiência Combinada Grave - SCID

2024: 219 casos novos/ 41 confirmados

Parcerias





Cuidados das pessoas com deficiência



HCB | REABILITAÇÃO - 2024

FISIOTERAPIA

6.848 AMBULATÓRIO

10.895 INTERNAÇÃO

15%

4%



FONOAUDIOLOGIA

1.726 AMBULATÓRIO

5.524 INTERNAÇÃO

49%

143%



TERAPIA OCUPACIONAL

2.933 AMBULATÓRIO

7.000 INTERNAÇÃO

211%

38%



MUSICOTERAPIA

403 AMBULATÓRIO

129 INTERNAÇÃO

12%

148%



HCB | REABILITAÇÃO – FISIOTERAPIA | 2024



HCB | REABILITAÇÃO – FISIOTERAPIA | 2024

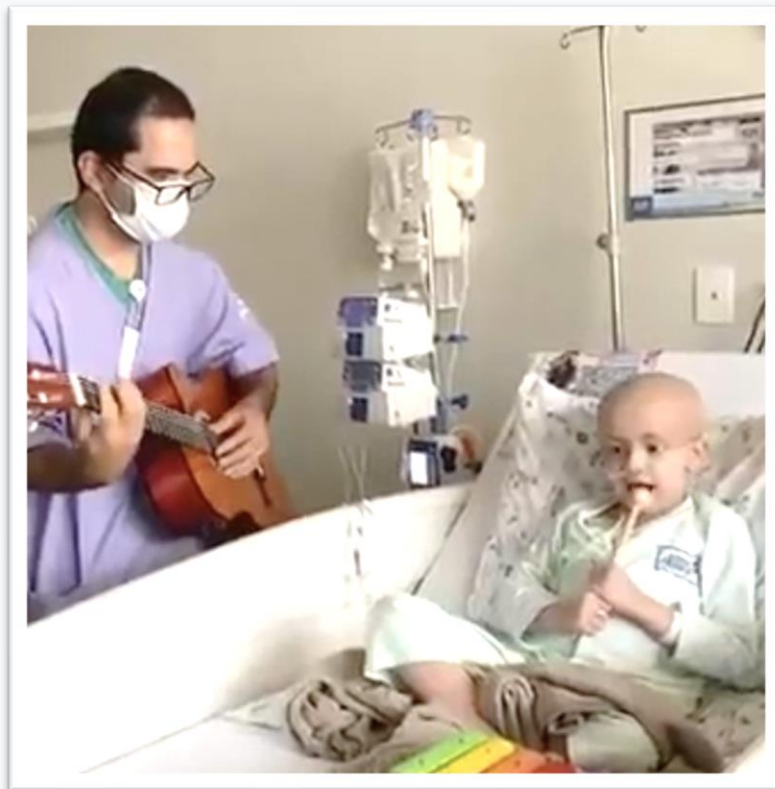






HCB | REABILITAÇÃO – MUSICOTERAPIA | 2024





HCB | OUTRAS INICIATIVAS GARANTIA DOS DIREITOS



- Fluxo acionamento de intérpretes para surdos/mudos
 - Escola: classe hospitalar + pedagogia
 - Relatórios para isenção de impostos **8.172**
 - Relatórios medicamentos alto custo
 - Farmácia ambulatorial HCB
 - Programa Nutrição Ambulatorial HCB
 - Projeto Nutrição Parenteral Domiciliar
 - Telesaúde
-
- Parceria com a **ABRACE**
ações de assistência social



Experiência Ser Criança





Esperança

HCB | Experiência do Paciente



HCB | Experiência | Espera Centro Cirúrgico



HCB | Experiência do Paciente | Ambiência



HCB | Experiência | Jardim Sensorial



Experiência | Satisfação

98%

Satisfação dos
acompanhantes/familiares

Satisfação dos
pacientes

97%



"As pessoas esquecerão o que você disse, as pessoas esquecerão o que você fez, mas as pessoas nunca esquecerão como você as fez sentir." – *Maya Angelou*





Muito obrigada!