

Fortalecendo a rede *das doenças raras*



Dra. Luciana F. V. Monte

Sociedade de Pediatria do Distrito Federal

Coordenadora da Pneumologia Pediátrica e Centro FC

Hospital da Criança de Brasília José Alencar - HCB

Professora de Pediatria – Universidade Católica de Brasília - UCB

Vice-presidente do Grupo Brasileiro de Estudos de FC - GBEFC

Departamento de Pneumologia - Soc Brasileira de Pediatria - SBP

Departamento de FC - Soc Brasileira de Pneumologia e Tisiologia - SBPT



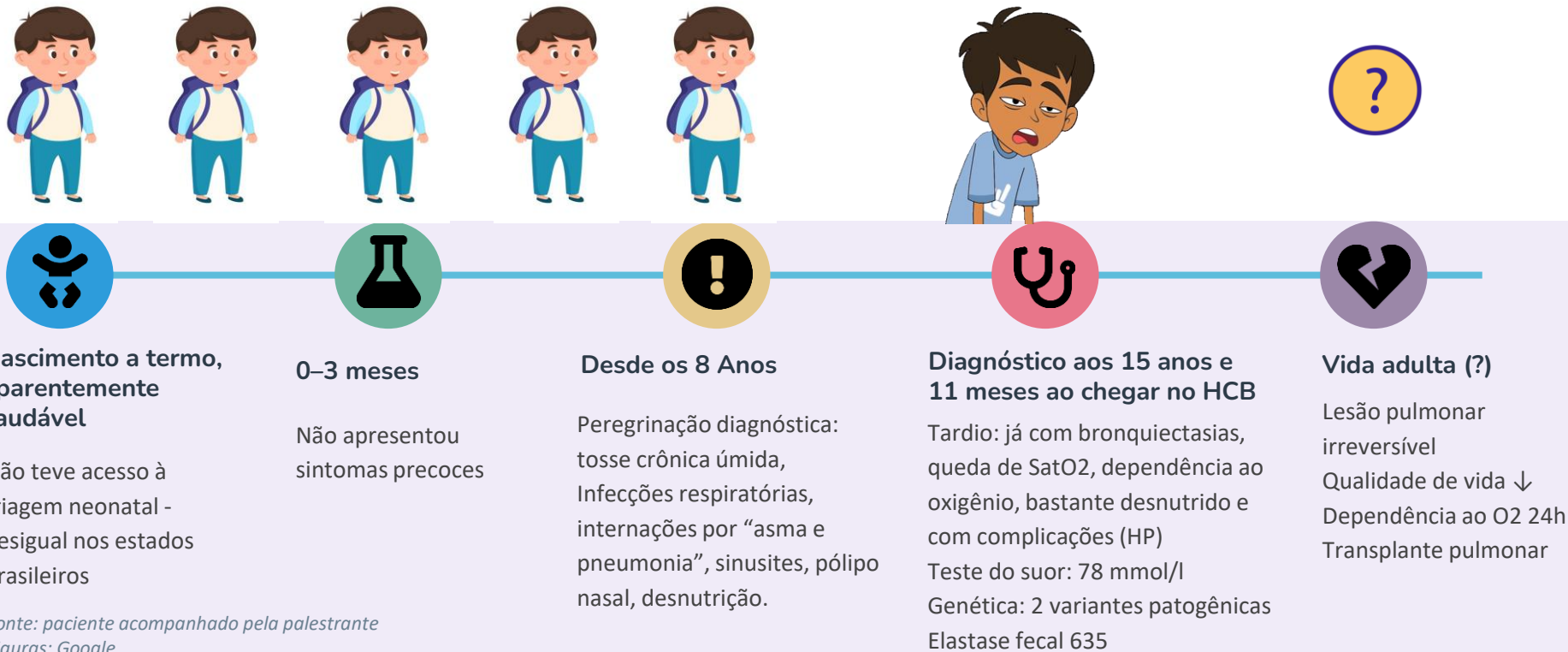
Junho 2026

Potenciais Conflitos de Interesse

Não tenho conflitos de interesse relacionados a essa apresentação.

Nos últimos 12 meses recebi apoio científico e honorários para palestras, pesquisas, material didático científico e/ ou consultorias das empresas *Vertex*, *Sanofi* e *Novartis*.

A Jornada do Paciente A., atualmente com 16 anos





Paciente A.

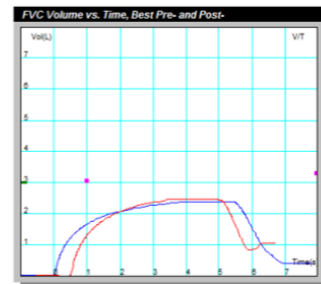
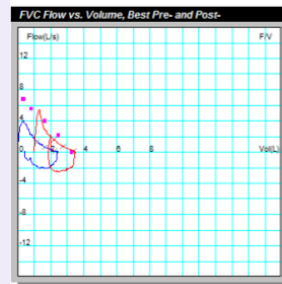


Espirometria com obstrução moderada

Result	Pre	%Pred	Post	%Pred	%Chg	
FVC (L)	3,29	2,40	73%	2,47	75%	3%
FEV1 (L)	3,04	1,67	55%	1,79	55%	7%
FEV1/FVC	0,90	0,70	81%	0,72	84%	4%
FEF25-75% (L/s)	3,46	1,13	33%	1,31	38%	16%
PEFR (L/s)	6,76	3,99	59%	5,42	80%	36%
Vext %	—	1,79	—	1,49	—	-17%

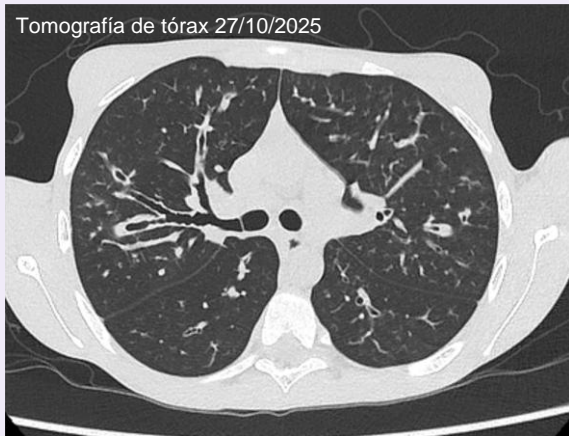
Test comments (Pre):

Test comments (Post):

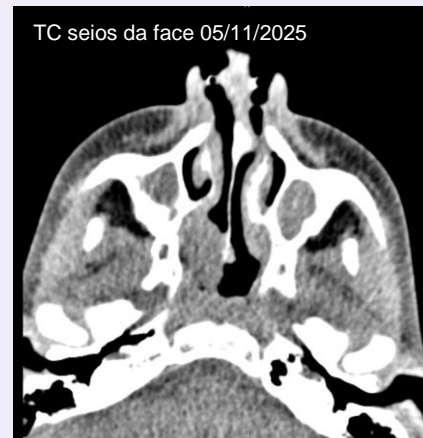


Ecocardiograma com sinais de hipertensão pulmonar

Tomografia de tórax 27/10/2025



TC seios da face 05/11/2025

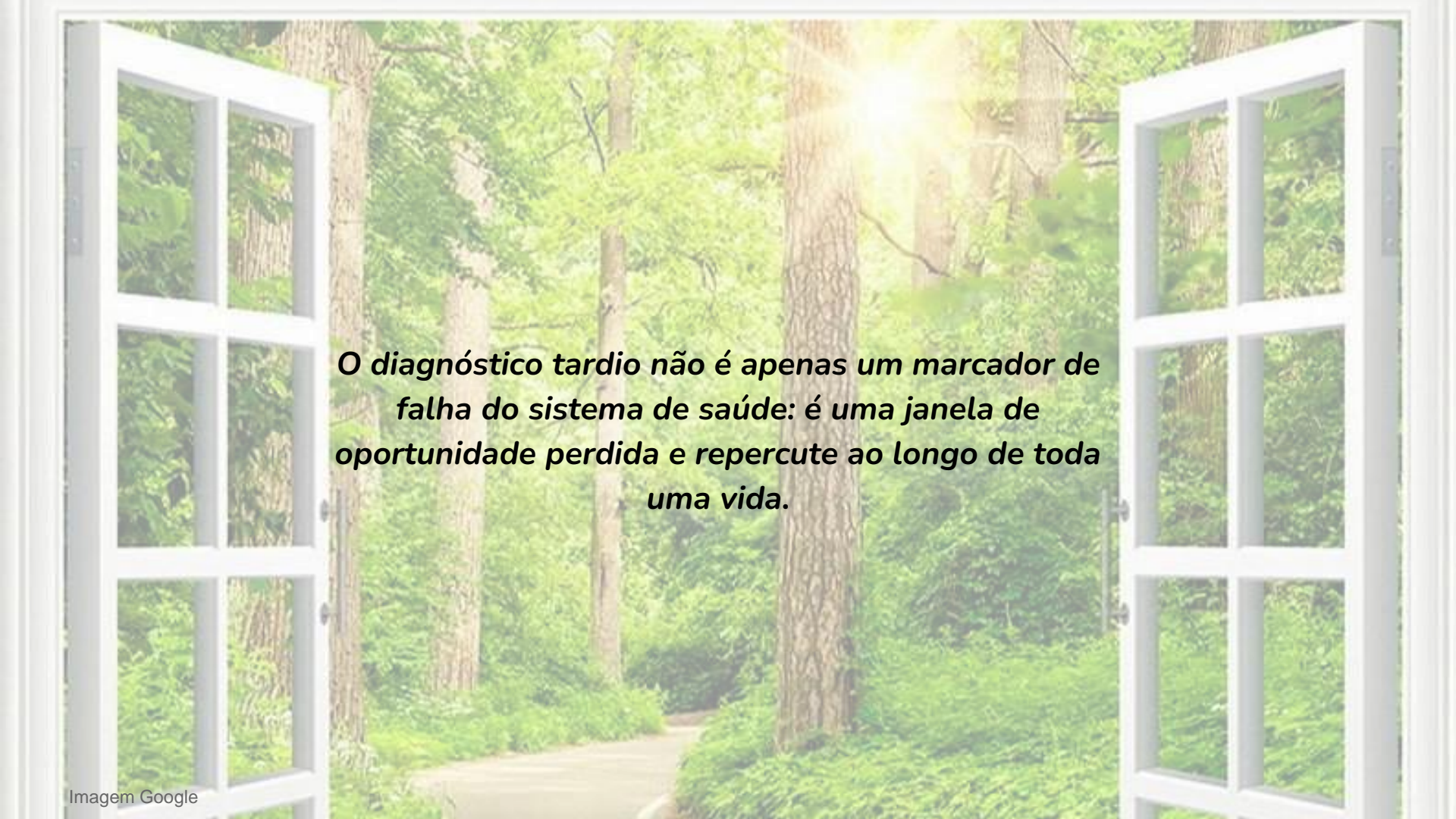


O diagnóstico tardio não é apenas uma variável clínica...

...é uma experiência vivida

Impede acesso ao cuidado e ao tratamento preciso

e tem implicações prognósticas

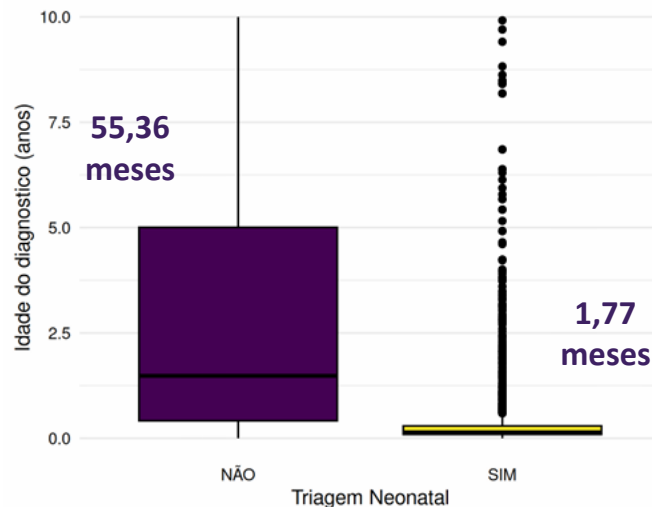


O diagnóstico tardio não é apenas um marcador de falha do sistema de saúde: é uma janela de oportunidade perdida e repercute ao longo de toda uma vida.

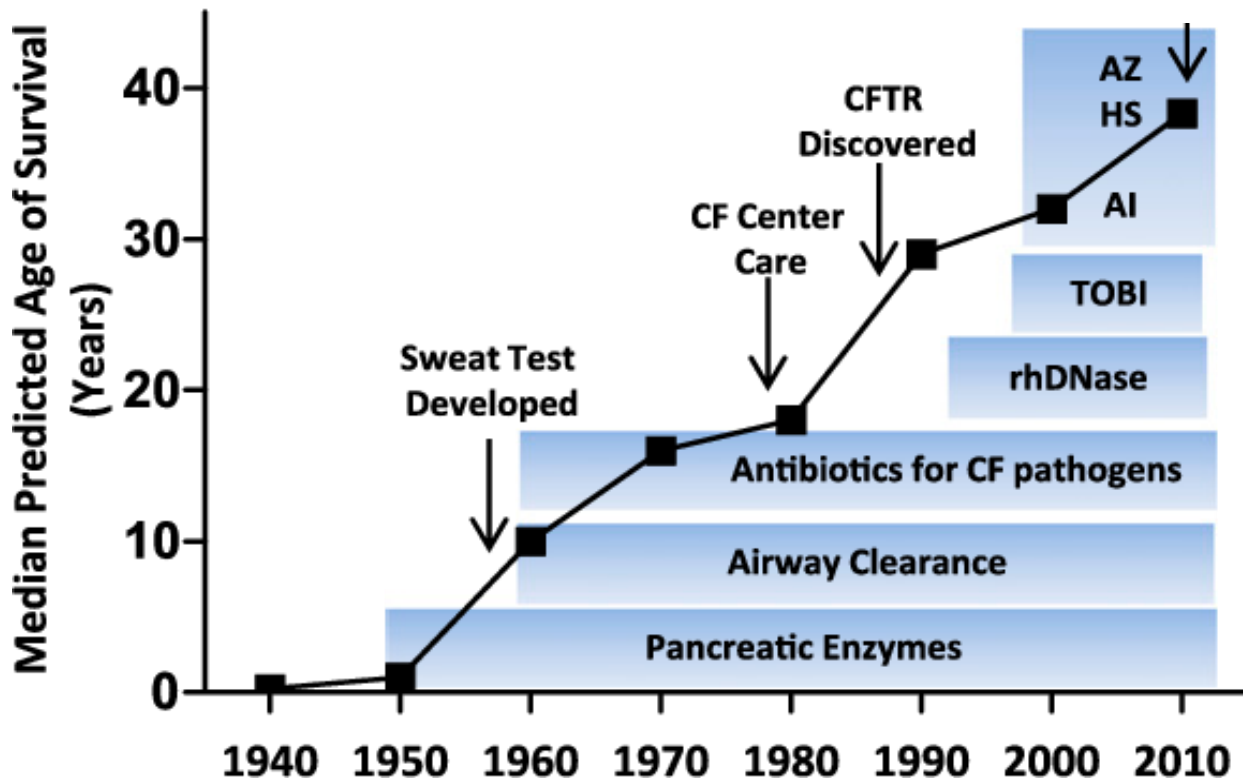
Idade ao diagnóstico: a importância da TRIAGEM NEONATAL

Fibrose cística

3.10 - BOXPLOTT DA IDADE AO DIAGNÓSTICO SEGUNDO REALIZAÇÃO OU NÃO DA TRIAGEM NEONATAL COMO ELEMENTO DIAGNÓSTICO



Sobrevida das pessoas com Fibrose Cística ao longo do tempo



Moduladores
da CFTR

+33

anos

de estimativa com
a terapia tripla

O SUS
disponibiliza a
maioria dos
medicamentos
para FC
(PCDT 2024)

Seis pilares que merecem a nossa total atenção - doenças raras



Solidificação e melhoria da triagem neonatal



Ampliação do acesso aos testes diagnósticos



Capacitação dos profissionais da saúde e comunidade em geral



Estruturação dos centros de referência; Capacitação especializada; Rede.



Organização e acesso ao tratamento e tecnologias; Protocolos integrados de cuidado.



Monitoramento dos dados - plataformas e registros nacionais

* Desigualdades nas diversas regiões brasileiras

Mensagens finais

Há dezenas de milhares de pessoas com **doenças raras** no Brasil, muitas vezes com diagnóstico tardio, que envolve uma peregrinação traumatizante.

□ Consequências Físicas

Lesões funcionais e estruturais irreversíveis
Deficiências e impactos clínicos
Mais complicações
Hospitalizações
Redução da sobrevida

□ Consequências Psicossociais

Piora na qualidade de vida
Prejuízo à Saúde Mental
Dependência funcional
Exclusão educacional e social
Prejuízo na vida profissional e planos de vida



Ação

Articulação de várias esferas: saúde, assistência social, educação e direitos humanos, para o acesso equitativo ao diagnóstico, tratamento e cuidado, fortalecendo as redes nos diversos níveis (Federal, Estadual e Municipal)



Obrigada !

@gbefc_oficial
@hospitaldacriancadebrasil
@lucianafvmonte

