

Audiência Pública para discussão do Tema Doenças Raras

- ▶ Dra. Ana Cecília Menezes de Siqueira
- ▶ Coordenadora Médica do Centro de tratamento de Erros Inatos do Metabolismo e Doenças Raras do Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira - IMIP
- ▶ Brasília, 09 de maio de 2019

Não apresento conflito de interesses com essa apresentação;

Reprodução de fotos e vídeos foram autorizadas previamente pelos pacientes e responsáveis.

Desafios da apresentação:

- ▶ Público não médico;
- ▶ Simplificar a mensagem e os termos;
- ▶ Trazer algo que agregue e acrescente;
- ▶ Trazer entusiasmo!!!

Conceitos:

- ▶ Doenças Raras: de acordo com a OMS, são aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100.000 indivíduos;
- ▶ Doenças Ultrarraras: Doença crônica, debilitante ou que ameace a vida, com incidência menor ou igual a 1 caso para cada 50.000 habitantes.

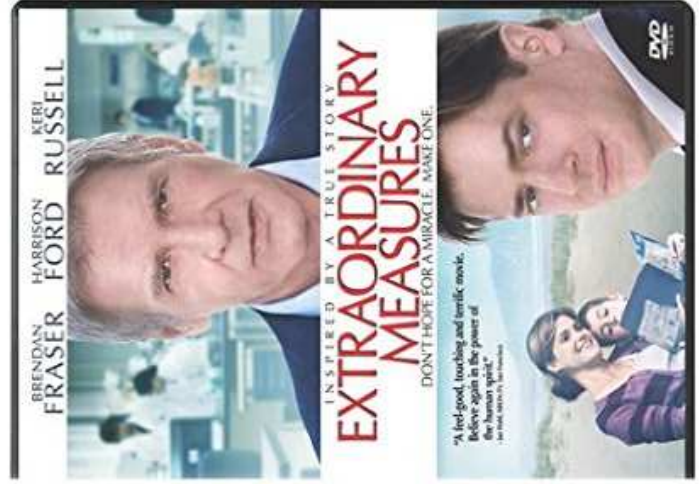
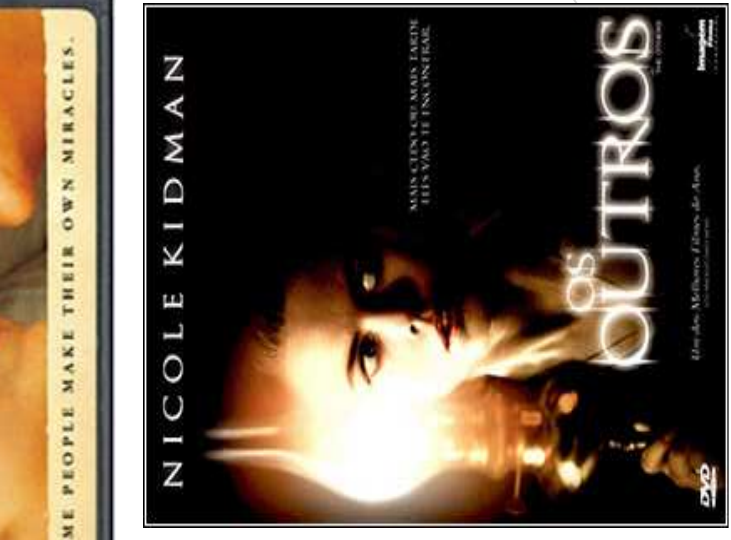
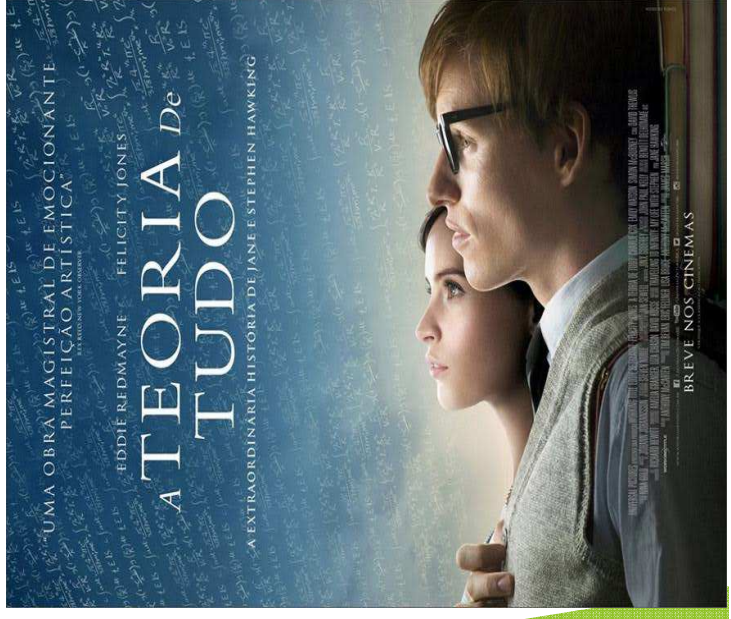
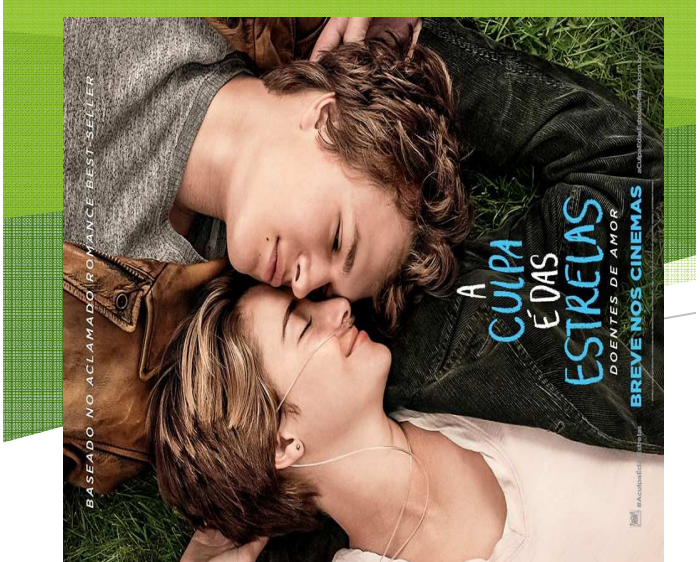
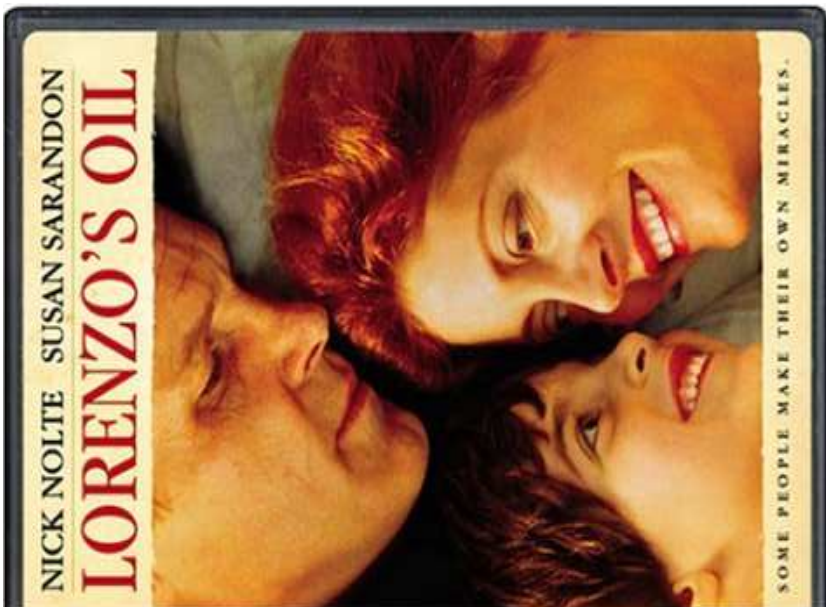
13 MILHÕES

de pacientes com doenças
raras é a estimativa no Brasil



Este número equivale a toda
população de uma grande
cidade, como a de São Paulo





Síndrome de Treacher Collins



Medicina é a arte de praticar ciência

- ▣ Pacientes e familiares almejam ciência, **empatia** e esperança;
- ▣ A esperança se inicia com o diagnóstico;
- ▣ Diagnóstico: proposta de plano de vida e seguimento;

Por que devemos investir em conhecimento das raras?

- ▣ Isoladamente raras, coletivamente comuns
- ▣ 1: 2.000 nascidos vivos
- ▣ 7.500 doenças raras catalogadas: aproximadamente 500 tem tratamento
- ▣ Acometem usualmente neonatos ou lactentes, mas podem ocorrer em qualquer idade, até em adultos
- ▣ Odisséia do diagnóstico: 5 a 8 anos

Tipos de Fisiopatologias Raras em Especialidades

- **Neurológicas**
- **Oncológicas**
- **Erros Inatos do Metabolismo**
- **Hematológicas**
- **Nefrológicas**
- **Reumatológicas**
- **Endocrinológicas**
- **Má Formação Ósseas**
- **Respiratórias**
- **Hepatológicas**
- **Imunológicas**
- **Gastroenterológicas**
- **Dermatologias**
- **Cardiológicas**
- **Infectológicas**
- **Oftalmológicas**
- **Genéticas**
- **Mentais / Psicológicas**

- ▶ Embora não haja tratamento específico para muitas delas, a existência de cuidados adequados pode melhorar a

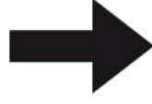
qualidade e esperança de vida

- ▶ Têm sido feitos progressos fantásticos em algumas doenças, o que indica que não é tempo de desistir, mas sim de

intensificar o esforço na investigação e na solidariedade social

- ▶ As pessoas afetadas por doenças raras estão mais vulneráveis do ponto de vista psicológico, social, econômico e cultural.

1. Itinerário das famílias em busca do diagnóstico da doença
Diagnóstico precoce (triagem neonatal) / tardio
Reorganização familiar



2. Itinerário das famílias no pós-diagnóstico da doença rara
Atenção básica
Serviço hospitalar
Serviços de referência
Apoio da família, amigos, vizinhos
Desconhecimento da doença

3. Itinerário na manutenção da doença
Mobilização de pacientes e familiares
Judicialização
Participantes de estudos para novas drogas
Prejuízo econômicos na família

Desafios:

- ▣ Diagnóstico precoce e preciso;
- ▣ Qualificação de profissionais ao dar a notícia, relação médico-paciente, confiança, empatia;
- ▣ Infra estrutura mínima adequada, com equipe multidisciplinar;



Objetivos

Sonhos



“DIAGNÓSTICO NÃO É SENTENÇA”

diz mãe de filha com doença rara





Ministério da Saúde
Gabinete do Ministro

PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014

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.

CAPÍTULO V

DA ORGANIZAÇÃO DA ATENÇÃO

Art. 12 A organização do cuidado das pessoas com doenças raras será estruturada nos seguintes eixos:

I - Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética e organizado nos seguintes grupos:

- a) anomalias cogênicas ou de manifestação tardia;
- b) deficiência intelectual; e
- c) erros inatos de metabolismo;

II - Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética e organizado nos seguintes grupos:

- a) infecciosas;
- b) inflamatórias; e
- c) autoimunes.

IMIP: Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira



IMIP

- ▶ Fundado em 1960, é uma entidade filantrópica, que atua nas áreas de assistência médico-social, ensino, pesquisa e extensão comunitária. Voltado para o atendimento da população carente, o IMIP é reconhecido como uma das estruturas hospitalares mais importantes do país, sendo centro de referência assistencial em diversas especialidades médicas.
- ▶ Foi o primeiro hospital do Brasil a receber o título de “ Hospital Amigo da Criança”;
- ▶ Com mais de mil leitos, realiza mais de 600 mil atendimentos anuais em seus serviços.

IMIP:

- ▶ Referência em pacientes com **Fibrose Cística**, com 140 pacientes cadastrados;
- ▶ Referência no tratamento de pacientes com **Epidermólise Bolhosa**, com 17 pacientes cadastrados em pesquisa com tratamento inovador;
- ▶ Referência em **Distúrbios de diferenciação sexual**, com mais de 80 pacientes acompanhados por equipe multidisciplinar;
- ▶ Referência em pacientes com **Osteogênese Imperfecta**, com mais de 70 pacientes acompanhados.;
- ▶ Referência em acompanhamento de pacientes com **Síndrome de Laron**, sendo o único do Brasil com 2 pacientes em tratamento;

Referência em **Erros Inatos do Metabolismo (CETREIM)**, com mais de 400 diagnósticos realizados, sendo 82 em Terapia de Reposição Enzimática;



**IDENTIFICAÇÃO
DO
PACIENTE**

**COMUNICAÇÃO
ENTRE
PROFISSIONAIS
DE SAÚDE**

**MEDICAÇÃO
SEGURA**

**CIRURGIA
SEGURA**

**HIGIENE
DAS MÃOS**

**PREVENÇÃO
DE QUEDAS
E LESÃO POR
PRESSÃO**

**NÃO ESQUEÇA, O PACIENTE
NÃO É "SÓ O PACIENTE"
ELE É O AMOR DA VIDA
DE ALGUÉM.**



*Núcleo de Segurança
do paciente*

UPE
UNIVERSIDADE
DE PERNAMBUCO

HUOC
Hospital Universitário
OSWALDO CRUZ



Pernambuco



**“Raro é sermos
Normais”.**

Existem raros entre nós.



Obrigada!!!!

