

Serviço de Referencia em Doenças Raras

Instituto Nacional de Saude da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira

Fiocruz – Rio de Janeiro

Dafne Dain Gandelman Horovitz

Coordenadora Clinica do Centro de Genetica Medica – IFF/Fiocruz

dafne.horovitz@iff.fiocruz.br



Ministério da Saúde

FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

Quem sou

- Medica pela Universidade do Estado do Rio de Janeiro (1990)
- Residencia Medica em Pediatria
- Residencia Medica em Genetica Clinica
- Mestrado em Medicina – UFRJ (1998)
- Doutorado em Saude Coletiva – UERJ - Planejamento e Politicas de Saude (2003)
- Medica geneticista e coordenadora clinica do Departamento de Genetica Medica do Instituto Fernandes Figueira / Fiocruz – Rio de Janeiro
- Vice presidente da Sociedade Brasileira de Genetica Medica em 3 gestões, membro da diretoria da sociedade de varias outras gestões
- Participei da estruturação da **Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica** (Portaria nº 81/GM/MS, de 20/01/2009), e da **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras** (Portaria GM/MS Nº 199, de 30/01/2014)

De onde falo

- Instituto Fernandes Figueira – Rio de Janeiro
- Hospital da Fundação Oswaldo Cruz, referencia materno-infantil de alta complexidade, SUS
- Neonatologia, pediatria e especialidades, cirurgia neonatal e pediátrica, genética medica, medicina fetal, ginecologia e obstetrícia, banco de leite, anatomia patológica
- Residencia medica e multiprofissional, pós graduação (mestrado e doutorado)
- Serviço de genética medica referencia
 - Atende mais de 50% da demanda do estado do Rio de Janeiro
 - Residencia Medica em genética



Art. 3º O Fundo Nacional de Saúde adotará as medidas necessárias para a transferência, regular e automática, do montante estabelecido no art. 1º, em parcelas mensais, ao Fundo Estadual de Saúde de Pernambuco.

Art. 4º Os recursos orçamentários, objeto desta portaria, correrão por conta do orçamento do Ministério da Saúde, devendo onerar o Programa de Trabalho 10.302.2015.8585-0026 - Atenção à Saúde da População para Procedimentos de Média e Alta Complexidade - Rede de Atenção às Urgências e Emergências - Plano Orçamentário 0000.

Art. 5º Esta portaria entra em vigor na data da sua publicação, com efeitos financeiros a partir da 12ª (décima segunda) parcela de 2016.

RICARDO BARROS

Art. 3º Os recursos orçamentários, objeto desta Portaria, correrão por conta do orçamento do Ministério da Saúde, devendo onerar o Programa de Trabalho 10.302.2015.8585 - Atenção à Saúde da População para Procedimentos de Média e Alta Complexidade - Plano Orçamentário 0008 - Controle do Câncer.

Art. 4º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação, com efeitos financeiros a partir da 12ª (décima segunda) parcela de 2016.

RICARDO BARROS

PORTARIA Nº 3.123, DE 28 DE DEZEMBRO DE 2016.

Habilita o IFF Fiocruz - Instituto Nacional Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, como Serviço de Referência em Doenças Raras, no Estado e Município do Rio de Janeiro.

Serviço de Referência em Doenças Raras

dezembro de 2016

BRASIL Acesso à informação Participe Serviços Legislação Canais

IFF
INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

Home
Institucional
Atenção à Saúde
Ensino
Cursos e Processos Seletivos

Instituto Fernandes Figueira se torna o primeiro Centro de Referência de Atenção às Pessoas com Doenças Raras no Estado do Rio de Janeiro

A conquista trará uma inovação de gestão e tecnologia para a atenção aos pacientes e seus familiares com uma doença rara.

Buscar no site

Intranet
Webmail
Fale conosco

Política de Doenças Raras

- Eixos Estruturantes

- I- Raras de origem genética
 - Anomalias Congênitas ou de manifestação tardia
 - Deficiência Intelectual associada a doença rara
 - Erro Inato do Metabolismo (EIM)
- II- Doenças Raras não Genéticas
 - Auto-imunes, inflamatórias, infecciosas

- Estruturação na lógica do SUS

- Fluxos
- Procedimentos
 - Investigação
 - Terapia
- Tratamentos medicamentosos
 - PCDT*

Habilitação do IFF / Fiocruz

Remuneração pelos serviços - 1

- Avaliação Clínica para diagnóstico de doenças raras – eixo I (genéticas)
 - R\$800 (anomalias congênitas / deficiência intelectual)
 - R\$ 600 (erros inatos do metabolismo)
 - Envolve toda a rotina diagnóstica (incluindo exames específicos **de acordo com a necessidade**)
- Cobrança via APAC (autorização de procedimentos de alta complexidade)
 - CIDs (classificação internacional de doenças) especificados
- Incentivo mensal (equipe)
 - **Serviço de Referência em DR: R\$41.800,00**
 - Serviço de Atenção Especializada em DR: R\$11.650,00



Ministério da Saúde

FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

Atendimentos IFF – 2018, 2018, 2020

- Cobranças no sistema a partir de 2019 apenas...

Mês	Atendimentos 2018				Atendimentos 2019				Atendimentos 2020			
	AC	DI	EIM	Total	AC	DI	EIM	Total	AC	DI	EIM	Total
Janeiro	68	7	7	82	117	13	1	131	128	45	14	187
Fevereiro	84	15	1	100	88	18	1	107	85	31	3	119
Março	105	8	4	117	85	5	3	93	70	33	3	106
Abril	100	13	-	113	74	23	5	102	17	-	-	17
Maiο	61	9	4	74	78	26	3	107	89	-	1	90
Junho	119	23	-	142	96	34	6	136	92	-	8	100
Julho	84	11	6	101	86	3	-	89	169	9	1	179
Agosto	107	21	2	130	124	40	5	169	138	20	4	162
Setembro	123	20	5	148	136	44	1	181	111	19	3	133
Outubro	113	42	16	171	109	23	10	142	113	26	3	142
Novembro	103	27	2	132	100	39	3	142	129	17	6	152
Dezembro	56	16	2	74	74	27	12	113	67	12	4	83
Total	1123	212	49	1384	1167	295	50	1512	1208	212	50	1470

Fonte: o autor

AC -03.01.01.019-6: Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras Eixo 1 1- Anomalias congênitas

AC -03.01.01.020-0: Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras Eixo 1 – 2-Deficiência intelectual

AC -03.01.01.019-6: Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras Eixo 1 3- Erros inatos do metabolismo

Remuneração pelos serviços - 2

- Aconselhamento Genético: R\$100
 - Cobrança direta via SIA-SUS
- Cariotipo: SIA-SUS
 - Sangue, medula, vilo corial preparo direto: R\$ 160
 - Cultura de longa duração: R\$ 180
- Demais procedimentos via rotina hospitalar ou PCDT (protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas)
 - Osteogenese imperfeita – internações
 - Terapias de reposição enzimática em mucopolissacaridoses



Ministério da Saúde

FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

Osteogênese Imperfeita - PCDT

Ano	Total de consultas*	Total de internações OI**			Total de internações	
	Ambulatório OI	UPI PED	DIPE	Total	DIPE	UPI
2019*	55	19	112	131	315	388
2020	17	34	20	54	133	140
Total	73	53	132	185	448	528

A PARTIR DE ABRIL DE 2019
** ATÉ FINAL DE SET DE 2020

Queda em 2020
(pandemia Covid-19)



Ministério da Saúde

FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE
FERNANDES FIGUEIRA

Entrave:

as APACs e os CIDs para classificação dos diagnosticos

SIGTAP - Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS

[Download](#) | [Fale Conosco](#) | [Sair](#)

Usuário: publico

Procedimento

Procedimento: 03.01.01.019-6 - AVALIAÇÃO CLÍNICA PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS - EIXO I: 1-ANOMALIAS CONGENITAS OU DE MANIFESTAÇÃO TARDIA

Grupo: 03 - Procedimentos clínicos
Sub-Grupo: 01 - Consultas / Atendimentos / Acompanhamentos
Forma de Organização: 01 - Consultas médicas/outros profissionais de nivel superior

Competência: 04/2019 [Histórico de alterações](#)

Modalidade de Atendimento: Ambulatorial
Complexidade: Alta Complexidade
Financiamento: Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Sub-Tipo de Financiamento: Doenças Raras
Instrumento de Registro: APAC (Proc. Principal)
Sexo: Ambos
Média de Permanência:
Tempo de Permanência:
Quantidade Máxima: 1
Idade Mínima: 0 meses
Idade Máxima: 130 anos
Pontos:
Atributos Complementares: Admite APAC de Continuidade

APAC: autorização de procedimento ambulatorial de alta complexidade

CID: classificação internacional de doenças

Exemplos

- Displasias esqueléticas / nanismos
- Malformações associadas a problemas no desenvolvimento
 - Maioria das síndromes em serviços de genética medica
- CID Q87 não disponível....

Q87 - Outras síndromes com malformações congênitas que acometem múltiplos sistemas

Q870 - Síndromes com malformações congênitas afetando predominantemente o aspecto da face

Q871 - Síndromes com malformações congênitas associadas predominantemente com nanismo

Q872 - Síndromes com malformações congênitas afetando predominantemente os membros

Q873 - Síndromes com malformações congênitas com hipercrecimento precoce

Q874 - Síndrome de Marfan

Q875 - Outras síndromes com malformações congênitas com outras alterações do esqueleto

Q878 - Outras síndromes com malformações congênitas especificadas, não classificadas em outra parte



Ministério da Saúde

FIOCRUZ

Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

Síndromes com anomalias congênitas que afetam múltiplos sistemas (Q87)

Síndromes afetando predominantemente o aspecto da face	n	%
Síndrome de Apert (Q87.01)		4,1
Síndrome de Fraser (Q87.02)		2,3
Síndrome de Goldenhar (Q87.04)		11,7
Síndrome de Moebious (Q87.06)		1,2
Sequência de Pierre Robin (Q87.08)		26,3
Síndrome de Treacher-Collins (Q87.0A)		3
Síndrome de Pena-Shokeir (Q87.0E)		2,3
Total	87	50,9

Síndromes associados predominantemente a baixa estatura	n	%
Síndrome de Cornelia de Lange (Q87.12)		1,7
Síndrome de Noonan (Q87.14)		3,5
Síndrome de Prader-Willi (Q87.15)		2,9
Síndrome de Russel-Silver (Q87.17)		0,6
Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (Q87.19)		1,2

Síndromes afetando predominantemente os membros

Síndrome de Holt-Oram (Q87.20)
Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (Q87.21)
Síndrome de unha-rótula (Q87.22)
Síndrome de Rubistein-Tayby (Q87.23)
Sirenomelia (Q87.24)
Síndrome de TAR (Q87.25)
Associação de VATER/VACTERL (Q87.26)

Total

Síndromes congênitas associadas a excesso de crescimento

Síndrome de Beckwith-Wiedemann (Q87.30)
Síndrome de Sotos (Q87.31)
Síndrome de Marfan (Q87.4)

Total

Outras síndromes especificadas não classificadas em outro local

Síndrome de Alport (Q87.80)
Síndrome de Zellweger (Q87.83)
Síndrome de Williams (Q87.84)
Síndrome de DiGeorge (D82.1)



Ministério da Saúde

FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE
FERNANDES FIGUEIRA

Revisão dos CIDs

Junho 2019: revisão; erro na publicação em Diário Oficial, no momento PIOR do que anteriormente

REVISÃO CID DRa DR DAFNE JUNHO 2019 - Microsoft Excel

Arquivo | Página Inicial | Inserir | Layout da Página | Fórmulas | Dados | Revisão | Exibição

Calibri 11 | Geral | Formatação Condicional | Formatar como Tabela | Estilos de Célula | Inserir | Excluir | Formatar | Classificar e Filtrar | Localizar e Selecionar | Edição

E1 | 03.01.01.020-0 - AVALIAÇÃO CLÍNICA PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS - EIXO I: 2- DEFICIENCIA

03.01.01.019-6 - AVALIAÇÃO CLÍNICA PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS sigtap junho 2019 Dra DAFNE - IFF		03.01.01.020-0 - AVALIAÇÃO CLÍNICA PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS sigtap junho 2019 Dra DAFNE - IFF		03.01.01.021-8 - AVALIAÇÃO CLÍNICA DE DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS EIXO sigtap junho 2019 Dra DAFNE - IFF	
D61	Anemia aplástica constitucional	D610	Anemia aplástica constitucional	D61	Anemia aplástica constitucional
D82	Síndrome de Wiskott-Aldrich	D820	Síndrome de Wiskott-Aldrich	E161	Outra hipoglicemia
D82	Síndrome de di George	D821	Síndrome de di George	E701	Outras hiperfenilalaninemias
D84	Defeitos no sistema complemento	D841	Defeitos no sistema complemento	E70	Outras hiperfenilalaninemias
E60	Deficiência de zinco da dieta	E840	Fibrose cística com manifestações pulmonares	E700	Retardo mental leve - menção de ausência de ou de comprometimento mínimo do comportamento
E77	Outros distúrbios do metabolismo de glicoproteínas	E841	Fibrose cística com manifestações intestinais	E702	Distúrbios do metabolismo da tirosina
E84	Fibrose cística com manifestações pulmonares	E848	Fibrose cística com outras manifestações	E703	Albinismo
E841	Fibrose cística com manifestações intestinais	E849	Fibrose cística não especificada	E701	Retardo mental leve - comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou
E84	Fibrose cística com outras manifestações	E850	Amiloidose heredo-familiar não-neuropática	E708	Retardo mental leve - outros comprometimentos do comportamento
E84	Fibrose cística não especificada	E851	Amiloidose heredo-familiar neuropática	E709	Retardo mental leve - sem menção de comprometimento do comportamento
E85	Amiloidose heredo-familiar não-neuropática	E852	Amiloidose heredo-familiar não especificada	E751	Outras gangliosidoses
E851	Amiloidose heredo-familiar neuropática	E853	Amiloidose sistêmica secundária	E76	Mucopolissacaridose do tipo I
E85	Amiloidose heredo-familiar não especificada	E854	Amiloidose limitada a órgãos	E761	Mucopolissacaridose do tipo II
E85	Amiloidose sistêmica secundária	E858	Outras amiloidoses	E76	Outras mucopolissacaridoses
E85	Amiloidose limitada a órgãos	E859	Amiloidose não especificada	E76	Mucopolissacaridose não especificada
E85	Outras amiloidoses	F021	Demência na doença de Creutzfeldt-Jakob	E76	Outros distúrbios do metabolismo do glicosaminoglicano
E85	Amiloidose não especificada	G10	Doença de Huntington	E76	Distúrbio não especificado do metabolismo do glicosaminoglicano
F021	Demência na doença de Creutzfeldt-Jakob	G110	Ataxia congênita não-progressiva	E77	Defeitos na modificação pós-translacional de enzimas lisossômicas
F70	Retardo mental leve - menção de ausência de ou de comprometimento mínimo do	G111	Ataxia cerebelar de início precoce	E77	Defeitos na degradação das glicoproteínas
F701	Retardo mental leve - comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou tratamento	G112	Ataxia cerebelar de início tardio	E77	Outros distúrbios do metabolismo de glicoproteínas

Plan1 | Plan2 | Pronto | 40%

Objetivos da correta classificação das APACs

- Remuneração apenas?
- **Classificação em grupos**
- **Estatística**
- **Dados epidemiológicos brasileiros**

- Proposta:
 - Revisão dos CIDs
 - Codigos ORPHA (Orphanet)
- Trabalho junto ao Ministerio da Saude para revisão dos CIDs suspenso....



Ministério da Saúde

FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

Questões Adicionais

Serviços em Doenças Raras já Credenciados



Ministério da Saúde

FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz

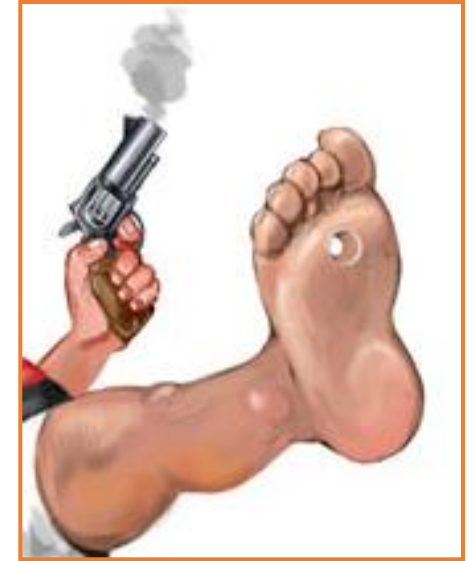


IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

Problemas

- Poucos serviços habilitados
 - RJ: Instituto Fernandes Figueira apenas (materno-infantil)
 - Tecnologias em implementação
-
- Ações judiciais relacionadas a atendimento e exames
 - exigência com base na portaria !



Ministério da Saúde

FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE | FERNANDES FIGUEIRA

MM. JUÍZO DO 01º JUIZADO ESPECIAL FEDERAL DA SEÇÃO
JUDICIÁRIA DO RIO DE JANEIRO

A decisão de fls. 48/50 deferiu a antecipação dos efeitos da tutela, determinando que os Réus, solidariamente, que realizem o EXAME DE ACGH MICROARRAYS, requerido pela parte autora, no prazo de 30 (trinta) dias.

Ocorre que a r. decisão vem sendo descumprida, como vê-se em atendimento de retorno realizado pela parte autora na DPU/RJ em 03/04/2018.

Sofrendo a parte Autora de graves problemas de saúde, necessitando da realização do referido exame para seu tratamento, o qual tenta obter desde 2010, é de suma importância que seja feito valer seu direito em detrimento dos Réus, sob pena de incorrer contra os preceitos constitucionais vigentes (art. 1º, inciso II, art. 196, CF entre outros).



PODER JUDICIÁRIO
JUSTIÇA FEDERAL
SEÇÃO JUDICIÁRIA DO RIO DE JANEIRO
1.º JUIZADO ESPECIAL FEDERAL

PROCESSO N. [REDACTED]

AUTOR: [REDACTED]

RÉU: UNIAO FEDERAL, ESTADO DO RIO DE JANEIRO, MUNICIPIO DO RIO DE JANEIRO

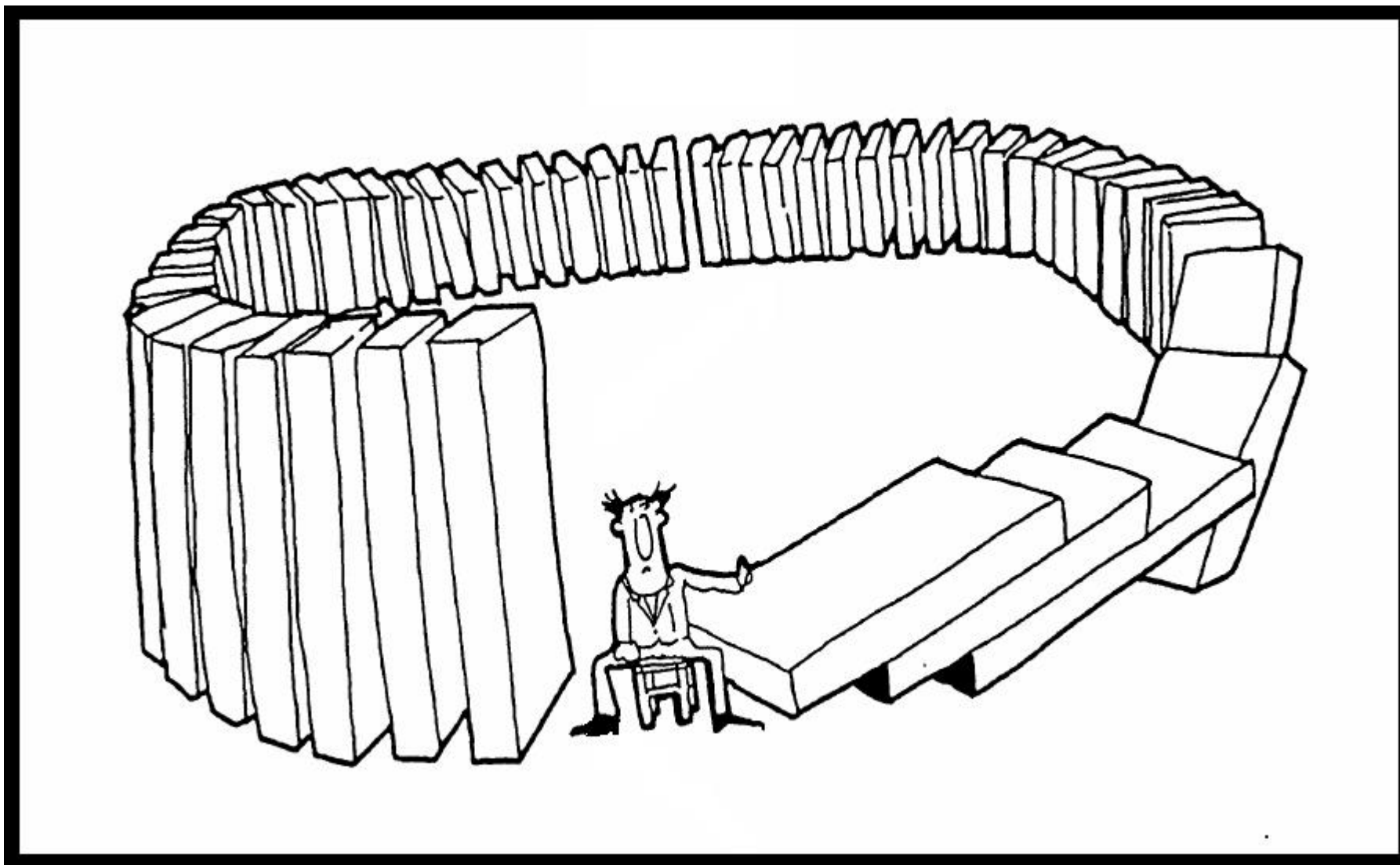
CONCLUSOS OS AUTOS EM 04/04/2018 12:07



JUIZ FEDERAL

(Conforme assinatura eletrônica abaixo)

“Efeitos colaterais” da politica das doenças raras



Desafios

Regulação

- Ampliação do acesso – novos credenciamentos e mais rápidos
- referência e contrarreferência
- acesso e fluxo referentes a recursos terapêuticos e de reabilitação

Financiamento e execução dos exames

- subcusteio
- laboratórios de pesquisa fazendo exames clínicos
- tarifação de importação de insumos de laboratório
- falta de laboratórios centrais para exames mais complexos (exomas por exemplo)

Epidemiologia das doenças raras é pouco conhecida

- iniciativas de registros
- Projeto Raras – CNPq/MS -> Inquérito epidemiológico e jornada assistencial com base nacional desde 2019

Falta de clareza sobre aspectos da PNAIPDR

- Lançamento de APACs com ou sem procedimentos laboratoriais?
- CIDs autorizados precisam ser revistos – ultima portaria com problemas não foi revisada

Obrigada

dafne.horovitz@iff.fiocruz.br

