



DOENÇAS RARAS

O CENÁRIO DAS DOENÇAS RARAS

DRA. GISELLE ADJUTO
CHEFE – NÚCLEO DE GENÉTICA/HAB
SES/DF

DEFINIÇÃO DA OMS

- Doença que afeta até 65 pessoas para cada 100.000 indivíduos
- Até 1,3 pessoas a cada 2000 indivíduos



CARACTERIZAÇÃO

- 75% inicia-se na idade pediátrica, de 0 a 5 anos
- Predomina etiologia genética
- Em geral multisistêmicas
- Crônicas / degenerativas
- Alto risco de incapacidade e óbito

CARACTERIZAÇÃO

- Risco para sobrevivência
- Condições cronicamente debilitantes



CARACTERIZAÇÃO

- 6000 a 8000 doenças raras distintas
- Afetam 6 a 8% de toda população
- 80% de etiologia genética

CARACTERIZAÇÃO

- Essas condições são consideradas raras individualmente, mas juntas afetam um grande número de pessoas:
 - 30 milhões de europeus
 - 25 milhões de norte americanos
 - 13 milhões de brasileiros



IMPACTO POPULACIONAL

- Diagnóstico tardio – maior impacto
- Impacto agravado por:
 - Deficiência de políticas públicas
 - Desconhecimento pelos profissionais de saúde
 - Deficiência no ensino UNIVERSITÁRIO
 - Carência de Serviços de REFERÊNCIA

IMPACTO POPULACIONAL

- 3 a 5% dos recém-nascidos no Brasil e na América Latina apresentam uma anomalia congênita
- 1 a 3% da população mundial possui deficiência intelectual

IMPACTO POPULACIONAL

- O impacto das anomalias congênitas vêm aumentando no Brasil
 - Segunda causa de mortalidade infantil
 - Responsáveis por 1/3 das internações pediátricas

POLÍTICAS PÚBLICAS

- Comissão Européia
 - Cooperação entre os países e redes de Referência de Doenças Raras
 - Grande heterogeneidade entre os membros da UE – planos nacionais
- Brasil
 - Portaria SAS/MS nº 199 de 30 de janeiro 2014
 - Revisada pela Portaria Complementar nº 981 de 21 de maio de 2014

“Institui a Política Nacional de Atenção Integral as 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 de custeio”

EIXOS DAS DOENÇAS RARAS



I

- Doenças Genéticas

- Anomalias congêntas
- Deficiência intelectual



I

- Doenças Genéticas

- Erros Inatos de Metabolismo



II

- Doenças não Genéticas

- Infeciosas
- Inflamatórias
- Autoimunes

POLÍTICAS PÚBLICAS NO DF

- Rede Sarah de Hospitais de Reabilitação
- Serviço de Genética Clínica do Hospital Universitário de Brasília
- *O Núcleo de Genética (NUGEN) da SES/DF*

POLÍTICAS PÚBLICAS NO DF

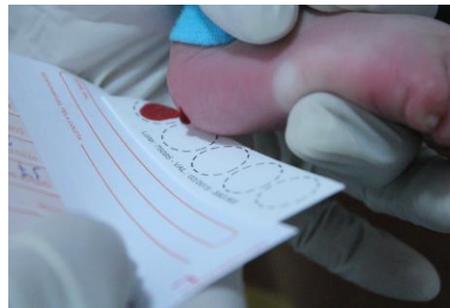
- 1989 – Início dos atendimentos como “*Serviço de Genética*”
- 2007 – Reconhecimento desse Serviço como “*Núcleo de Genética*” (NUGEN)



POLÍTICAS PÚBLICAS NO DF

- Lei distrital nº 4.190 de 06 de agosto de 2008

Assegura a todas as crianças nascidas nos hospitais e demais estabelecimentos de Atenção à Saúde de Gestantes da Rede Pública de Saúde do Distrito Federal o direito ao teste de triagem neonatal, na sua modalidade ampliada



POLÍTICAS PÚBLICAS NO DF

Coordenação de Doenças Raras na SES/DF:

- DODF – 04 de Março de 2013
- Primeira no País
- Estruturação de forma integrada e coordenada em todos os níveis da Atenção à Saúde dos pacientes com doenças raras e seus familiares
- Promover acesso aos recursos diagnósticos e terapêuticos, à informação, suporte e Aconselhamento Genético

POLÍTICAS PÚBLICAS NO DF

- Lei nº 5.225 de 03 de dezembro de 2013

Dispõe sobre a Política para Tratamento de Doenças Raras no Distrito Federal

- Organização do Centro de Terapia de Reposição Enzimática no HCB



NÚCLEO DE GENÉTICA – NUGEN

Genética Clínica

- 43 ambulatórios semanais
- Atende toda a rede SES/DF

Laboratórios

- Triagem Neonatal
- Citogenética
- Biologia Molecular

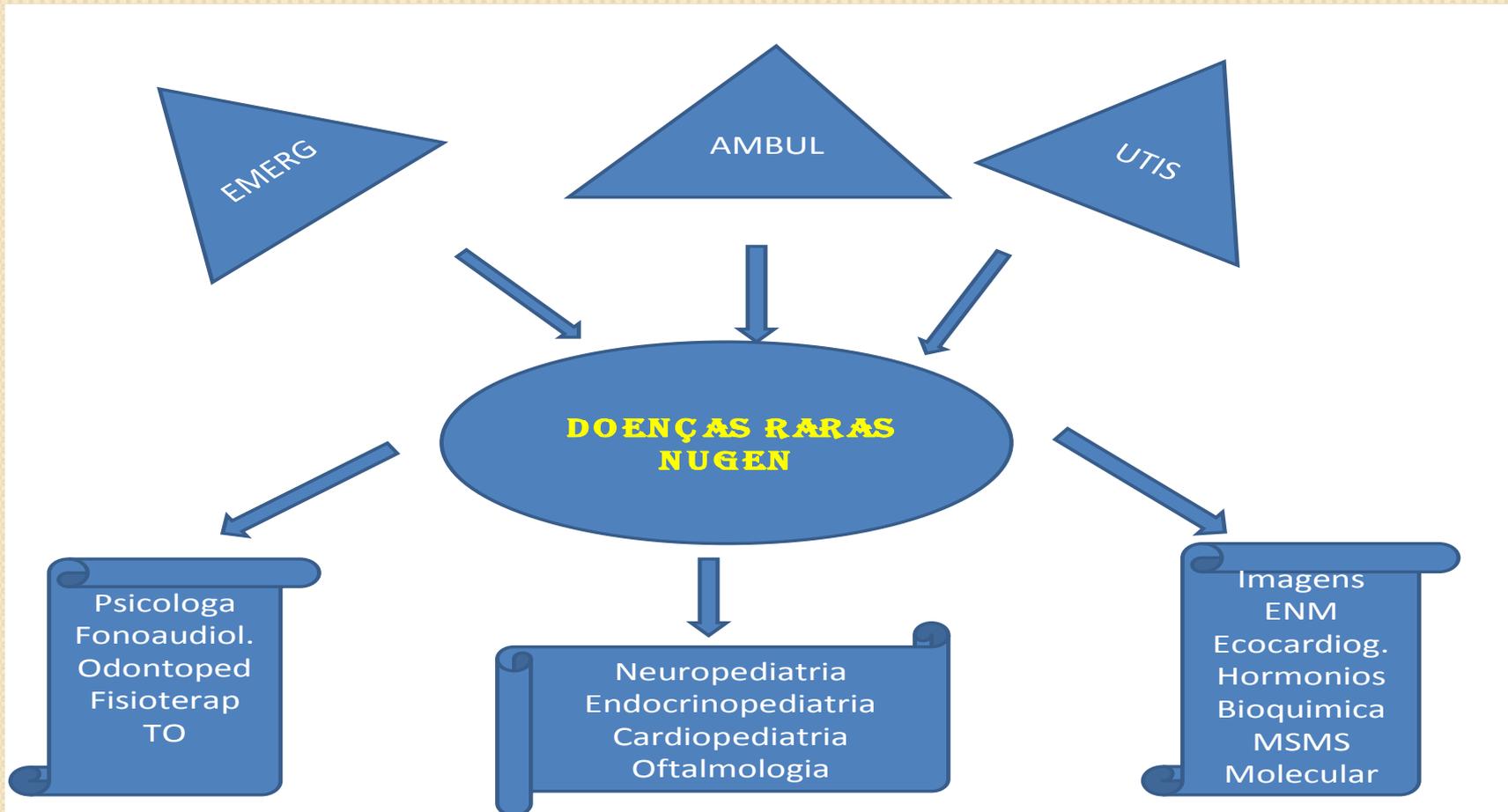
Atendimento multidisciplinar/ CER

DOENÇAS GENÉTICAS ATENDIDAS

- Dismorfologia (anomalias congênitas)
- Distúrbios de Diferenciação Sexual
- Distúrbios do Crescimento
- Distúrbios de Comportamento/Transtorno do Espectro Autista
- Deficiência Intelectual e Dificuldade de Aprendizado

DOENÇAS GENÉTICAS ATENDIDAS

- Doenças Metabólicas Hereditárias
- Doenças Neurodegenerativas
- Câncer Familiar
- Infertilidade Conjugal e Abortamentos de Repetição



Conselho de Saúde do Distrito Federal
CSDF

SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SES

Fundação de Ensino e Pesquisa em Ciência da Saúde
FEPECS
Fundação Hemocentro
FHB

Gabinete do Secretário

Corregedoria da Saúde

Diretoria Executiva do Fundo de Saúde do Distrito Federal

Assessoria Jurídico-Legislativa

Ouvidoria

Subsecretaria de Vigilância à Saúde

Subsecretaria de Atenção Integral à Saúde

Subsecretaria de Planejamento em Saúde

Subsecretaria de Administração Geral

Subsecretaria de Gestão de Pessoas

Subsecretaria de Logística e Infraestrutura da Saúde

Superintendência da Região de Saúde Centro-Norte

Superintendência da Região de Saúde Centro-Sul

Superintendência da Região de Saúde Oeste

Superintendência da Região de Saúde Sul

Superintendência da Região de Saúde Sudoeste

Superintendência da Região de Saúde Norte

Superintendência da Região de Saúde Leste

Hospital de Base do Distrito Federal

Hospital de Apoio de Brasília

Hospital São Vicente de Paulo

Hospital da Criança de Brasília José de Alencar

Apesar das dificuldades, é sempre possível!

- Demos o primeiro passo
- Apoio governamental efetivo e constante
- Avanço nas tecnologias
- Mudança de currículos
- Protocolos clínicos
- Divulgação
- Associações
- Parcerias





“Deve se pensar no comum porém lembrar do raro”



Devemos lembrar que nenhuma enfermidade é rara para o paciente que dela sofre.

