

Portal de Boas Práticas em
Saúde da Mulher, da Criança
e do Adolescente



ATENÇÃO À
CRIANÇA

DOENÇAS RARAS



As Doenças Raras são geralmente crônicas, progressivas, degenerativas e até incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias.

Ministério da Saúde, 2014.



Objetivos dessa apresentação:

- Introduzir a Diretriz para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde, do Ministério da Saúde;
- Apresentar aspectos da organização da Rede desde a Atenção Primária à Atenção Especializada e ao Aconselhamento Genético.



Introdução

- A Organização Mundial de Saúde (OMS) define uma Doença Rara (DR) como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.
- As Doenças Raras são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição.
- Manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias.



Epidemiologia das Doenças Raras

- O número exato de doenças raras não é conhecido.
- Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 tipos diferentes de DR.
- 80% delas decorrem de fatores genéticos, as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras.

Diagnóstico

O diagnóstico das doenças raras é difícil e demorado, o que leva os pacientes a ficarem meses ou até mesmo anos visitando inúmeros serviços de saúde, sendo submetidos a tratamentos inadequados, até que obtenham o diagnóstico definitivo.



Classificação

Doença Rara de origem genética

- Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia
- Deficiência Intelectual
- Erros inatos do Metabolismo

Doença Rara de origem não genética

- Infeciosas
- Inflamatórias
- Autoimunes
- Outras



A atenção aos familiares e pacientes com Doenças Raras deverá garantir:

Estruturação da atenção de forma integrada e coordenada em todos os níveis, desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento (baseado em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas), apoio até a resolução, seguimento e reabilitação.

Acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos

Acesso à informação e ao cuidado

Aconselhamento Genético (AG), quando indicado



Atenção Especializada

Os Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras deverão oferecer **assistência especializada e integral, prestada por equipe multidisciplinar e interdisciplinar.**

São responsáveis por ações:

- Preventivas
- Diagnósticas
- Terapêuticas



Aconselhamento Genético

- Considerando que cerca de 80% das Doenças Raras são de origem genética, o AG é fundamental na atenção às famílias e pessoas com essas doenças.
- O AG tem o papel de avaliar como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência nos familiares, bem como compreender as opções para lidar com o risco de recorrência.

O AG pode ser realizado nas crianças e famílias com DR de origem genética ou sob risco de desenvolvê-la e tem como objetivo primordial a **assistência e a educação**, permitindo o conhecimento, aos indivíduos e/ou famílias, sobre todos os aspectos da doença em curso ou em risco, desde a sua etiologia, evolução, prognóstico, bem como a tomada de decisões a respeito do direito reprodutivo.



Aconselhamento Genético

O aconselhamento genético poderá ser indicado nas seguintes situações:

- Pessoas com doenças genéticas raras previamente diagnosticadas sem AG e seu familiares;
- Indivíduos, casais e gestantes com questionamento sobre riscos individuais ou para prole futura em função de doença genética rara (confirmada ou sob suspeita) na família;
- Gestantes/casais com suspeita de doença genética rara na gestação em curso que ainda não tenham sido encaminhados para o AG.

O aconselhamento genético deverá ser realizado na atenção especializada, por equipe multiprofissional capacitada.



Atenção Primária

A APS é uma das portas de entrada das crianças com necessidade de cuidado em Doenças Raras e sua família. Ela se presta, em especial, à orientação para a prevenção de anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo, doenças raras não genéticas e também ao reconhecimento do indivíduo com necessidade de atendimento.

- A educação permanente para os profissionais que atuam na APS tem papel fundamental na qualificação do atendimento na porta de entrada da linha de cuidado às crianças com Doenças Raras.
- Deve-se propiciar o encaminhamento regulado da criança com DR aos serviços especializados.
- Cabe aos profissionais oferecer informações sobre as condições de riscos ou recorrência, formas de lidar com as diferentes situações geradas, reabilitação e adaptação, apoio familiar e reinserção social, podendo proporcionar, assim, um cuidado integral à criança e sua família.



- A **Atenção Primária** deverá oferecer atenção multiprofissional e projeto terapêutico singular: a criança e sua família devem ser acompanhados no seu território por sua equipe de referência, durante e após o processo de definição diagnóstica.
- O **apoio multiprofissional**, a partir da necessidade de cada paciente, é essencial para a qualidade do cuidado prestado.
- Alguns instrumentos, como a realização do **Projeto Terapêutico Singular** (PTS), são norteadores para as equipes de referência atuarem com uma abordagem integral, compartilhando o cuidado entre si.



Atenção Domiciliar

O Processo de Atenção Domiciliar é complexo, não específico de patologia ou grupo etário, tendo como fator determinante o grau de incapacidade apresentado pelas pessoas com Doenças Raras.

- A atenção domiciliar consiste em uma modalidade de atenção à saúde substitutiva ou complementar às já existentes, caracterizada por um conjunto de ações de promoção à saúde, prevenção e tratamento de doenças, bem como reabilitação, prestadas em domicílio, com garantia de continuidade de cuidados e integração à rede de atenção à saúde.
- Configura-se, desta maneira, como mecanismo de articulação entre os pontos de atenção à saúde, potencializando a assistência ao paciente com doenças raras por meio do cuidado compartilhado, de forma horizontal, promovendo a corresponsabilização dos casos pelas equipes de saúde, envolvendo em um certo território as equipes de atenção básica, equipes hospitalares, Unidades de Pronto Atendimento e equipes ambulatoriais especializadas.



A organização da Rede de atenção às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde, permite reduzir o sofrimento dos afetados e o ônus emocional de pacientes e familiares, além de racionalizar os recursos de saúde.



Referência

- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Portaria GM/MS N° 199 de 30/01/2014 – Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde –SUS / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. –Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

Portal de Boas Práticas em
Saúde da Mulher, da Criança
e do Adolescente



ATENÇÃO À
CRIANÇA



DOENÇAS RARAS

Material de 29 de setembro de 2021

Disponível em: portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br

Eixo: Atenção à Criança

Aprofunde seus conhecimentos acessando artigos disponíveis na biblioteca do Portal.



Ministério da Saúde
FIOCRUZ
Fundação Oswaldo Cruz



portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br