

CUIDANDO DOS RAROS

ORIENTAÇÃO DE COMO CUIDAR DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

Prof. Dr. Andonai Krauze de França
Prof. Dra. Vivian Susi de Assis Canizares



UNIVERSIDADE FEDERAL DE RONDÔNIA
LABORATÓRIO DE GENÉTICA HUMANA

Elaboração

Organização:

Universidade Federal de Rondônia (UNIR)
Laboratório de Genética Humana (LGH)
Campus José Ribeiro Filho
BR 364, Km 9,5
CEP 76801-059 – Porto Velho –RO
Fone (69) 2182-2164

Coordenação:

Vivian Susi de Assis Canizares – Enfermeira, Doutora.
Andonai Krauze de França – Biólogo, Doutor, Coordenador do LGH.
José Juliano Cedaro – Psicólogo, Doutor.

Colaboradores:

Antônio Carlos Oliveira. Graduando de Medicina.
Iuri Mandela Simão Batista. Graduando de Medicina.
Jamaira do Nascimento Xavier. Graduanda de Enfermagem.
Karla Gava de Oliveira. Graduanda de Biologia.
Thiago Vinicius Pereira Beserra. Graduando de Medicina.
Hilton Crívelon Martins Ferreira, Servidor da Universidade.

Apoio:

Pró-Reitoria de Extensão e Assuntos Estudantis - PROCEA
Núcleo de Saúde - NUSAU

Ficha Catalográfica elaborada pela Biblioteca Central da UNIR

F981 Fundação Universidade Federal de Rondônia. Laboratório de Genética Humana.
Cuidando dos raros: cartilha / Fundação Universidade Federal de Rondônia; Coordenado por Andonai Krauze de França; José Juliano Cedaro e Vivian Susi de Assis Canizares – Porto Velho, RO, 2020.
30p.
Formato: pdf
Modo de acesso: www.lgh.uni.br
1. Doença Rara - cartilha. 2. Genética Humana. 3. Diagnóstico. 4. Políticas Públicas. 5. UNIR. 6. Rondônia. I. França, Andonai Krauze de, Coord. II. Cedaro, José Juliano, Coord. III. Canizares, Vivian Susi de Assis, Coord. IV. Título.
CDU: 575:61

Bibliotecária Responsável: Eliane Gemaque Gomes Barros / CRB 11-549

Fundação Universidade Federal de Rondônia (UNIR)
Biblioteca Central da UNIR
E-mail: bc-unir@unir.br
Site: www.bibliotecacentral.unir.br

APRESENTAÇÃO

Doenças Raras (DR) são aquelas que atingem aproximadamente 65 a cada 100.000 pessoas. Estima-se que atualmente exista no Brasil pelo menos 13 milhões de portadores de algum tipo de DR, de modo que o termo “raro” se aplica quando se trata de cada tipo de patologia individualmente, pois já foram catalogadas pelo menos seis mil delas.

Considerando a complexidade dessas condições patológicas, que em sua maioria apresentam manifestações clínicas crônicas, progressivas e sem possibilidade de cura, é fundamental a divulgação de conteúdos sobre o assunto, pois assim poderá sensibilizar profissionais de saúde, estudantes e comunidade em geral para a identificação precoce de casos, proporcionando diagnóstico e tratamento que visem diminuir o impacto dessas doenças, garantindo uma melhor qualidade de vida ao portador e a sua família.

Espera-se ainda que esta publicação motive estudantes, profissionais e docentes para o desenvolvimento de pesquisas que agreguem inovações tecnológicas e científicas para as pessoas afetadas.

Esta cartilha faz parte das atividades do Programa de Extensão “Cuidando dos Raros”, implementado pelo Laboratório de Genética Humana da UNIR, que tem como público-alvo, portadores de Doenças Raras, seus familiares e cuidadores que residem em Rondônia e regiões circunvizinhas.

QUEM SOMOS

O Laboratório de Genética Humana faz parte do Núcleo de Saúde da UNIR e tem como objetivo a prática acadêmica pesquisas e atividades extensionistas. Possui em seu quadro, docentes e discentes de diversos cursos da área de saúde, e vem se caracterizando pela proposição e implementação de projetos com enfoque interdisciplinar e interprofissional, contando com biólogos, enfermeiros, médicos, psicólogos, biomédicos, profissionais de educação física e assistentes sociais.

Uma das principais linhas de atuação são as Doenças Raras. Atualmente vários projetos estão em desenvolvimento e contemplam ações aos portadores de DR residentes no estado de Rondônia e em algumas cidades do Acre e sul do Amazonas. As atividades são realizadas por meio de visitas aos domicílios dos pacientes e seus familiares. Na oportunidade realiza-se coleta de dados e de amostras biológicas para as pesquisas, observação *in loco* das condições de moradia, relações pessoais, aspectos psicossociais, assim como cuidados assistenciais, orientações de saúde e encaminhamentos aos serviços de saúde locais. Atualmente são acompanhadas mais de 100 famílias, as quais têm um ou mais membros portadores de alguma DR de origem genética.

Laboratório de Genética Humana – lgh@unir.br

Prof. Dr. Andonai Krauze de França – Coordenador – andonai@unir.br

Prof. Dra. Vivian Susi de Assis Canizares – Vice-coordenadora – viviansusi@unir.br

1. INTRODUÇÃO

De acordo com a Organização Mundial de Saúde (2009) uma Doença Rara (DR) é aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000.

As DR são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas - e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa que se encontra na mesma situação. As manifestações casuais podem simular doenças comuns, dificultando um diagnóstico preciso, causando sofrimento físico e psicossocial ao acometido pela doença - e consequentemente para sua família.

Essas patologias são geralmente progressivas, crônicas e degenerativas, levando o/a paciente à incapacidade para realização de atividades cotidianas, gerando dependência contínua de um cuidador/acompanhante. Tal fato acaba trazendo estafa e até desespero para todos os envolvidos.

Estima-se a existência de 6.000 e 8.000 tipos de DR, mas não é conhecido um número exato. A etiologia genética corresponde a 80%, as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras. Embora sejam individualmente raras, elas acometem um percentual significativo da população, resultando um problema de saúde relevante. O diagnóstico é difícil e demorado, levando os pacientes a ficarem meses ou até anos visitando inúmeros serviços de saúde, sendo submetidas muitas vezes a tratamentos inadequados até a obtenção do diagnóstico definitivo.

2. DOENÇAS RARAS DE ORIGEM GENÉTICA

A Portaria 199, de 30 de janeiro de 2014, do Ministério da Saúde, instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprovou as Diretrizes para Assistência Integral às Pessoas com Doenças Raras no Âmbito do Sistema Único de Saúde. Em seu Capítulo V, destinado a Organização da Atenção, especifica a estruturação da atenção em dois eixos: Eixo I – composto pelas Doenças Raras de origem genética; Eixo II – composto pelas Doenças Raras de origem não genética.

As DR de origem genética (Eixo I) estão organizadas nos seguintes grupos: a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia; b) deficiência intelectual; c) erros inatos do metabolismo.

As anomalias congênitas são todas as alterações que podem ocorrer no período de desenvolvimento embrionário, tendo como consequências assimetrias, deformações estéticas e até o comprometimento de algumas funções orgânicas. São exemplos de anomalias congênitas: Acromegalia, Angioedema Hereditário, Epidermólise Bolhosa, Hemoglobinúria Paroxística Noturna, Neufibromatose, entre outras.

No Brasil os dados sobre a prevalência de malformações ainda são escassos. Entretanto, alguns estudos indicam que a incidência de aproximadamente 3% dos nascidos vivos.

A deficiência intelectual (DI), segundo a *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities* (AAIDD), é uma condição que ocorre antes dos 18 anos de idade e possui como característica as limitações significativas no funcionamento intelectual, bem como no comportamento adaptativo, que são expressas em habilidades adaptativas concei-

tuais, sociais e práticas. Síndrome do X Frágil, Síndrome de Down, Hipotireoidismo Congênito, e Síndrome de Prader-Willi são alguns exemplos de DI.

Os Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são um grupo de doenças determinadas pela falta ou deficiência, em alguma via metabólica, de uma enzima que está envolvida na síntese, no transporte ou na degradação de moléculas. Possui incidência de um para cada 2.000 nascidos vivos, sendo conhecidas atualmente 500 desordens. A Doença de Cushing, Doença de Gaucher, Mucopolissacaridoses e Paramiloidose são exemplos de EIM.

2.1 DOENÇAS NEURODEGENERATIVAS RARAS IDENTIFICADAS NO ESTADO DE RONDÔNIA

Denominam-se Doenças Neurodegenerativas Raras (DNR) as desordens de origem genética que acometem o sistema nervoso central. Entre as DNR estão a Doença de Huntington, os vários tipos de Ataxias Espinocerebelares, a Distrofia Muscular de Duchene, entre outras. Serão destacadas aqui a Doença de Huntington e as Ataxias Espinocerebelares tipos 2, 3 e 7, ambas identificadas pelos pesquisadores do LGH em um significativo número de pessoas residentes no estado de Rondônia, em pesquisa intitulada “Screening Mutacional e Espectro Clínico de Pacientes com Suspeita de Doenças Neurodegenerativas Raras e seus Aspectos Psicossociais, na Amazônia Ocidental, Brasil”, apoiada pela Fundação de Amparo a Pesquisa de Rondônia (FAPERO).

A Doença de Huntington (DH) tem prevalência estimada de quatro a 10 para cada 100.000 indivíduos, com maior incidência em população de origem europeia. É uma doença mono-

gênica, autossômica dominante. Portanto, com 50% de probabilidade de passar para a próxima geração, causada por expansões aumentadas no trinucleotídeo CAG, encontradas no cromossomo 4, do gene HTT. Alterações motoras, cognitivas e comportamentais são evidenciadas devido à degeneração dos neurônios do núcleo da base e do córtex cerebral. Entre as manifestações clínicas estão coreia, atrofia muscular, espasticidade, disfagia, dislalia, bradicinesia, incontinência urinária e fecal, irritabilidade, agressividade, depressão, delírios persecutórios, alucinações visuais e auditivas, podendo culminar com o suicídio. Os sinais sugestivos da doença incluem, além da sintomatologia específica, a presença de outros casos na família. O diagnóstico definitivo é realizado por meio de análise molecular, que é um exame genético que identificará o número de repetições CAG contidas no cromossomo 4.

As Ataxias Espinocerebelares (AEC) também são hereditárias, autossômicas dominantes e possuem incidência e sintomatologia variável de acordo com seu tipo. Atualmente são conhecidos mais de 30 tipos dessa condição patológica.

Sua prevalência possui variação geográfica e étnica. Na Ilha das Flores, em Açores, foi identificada até o momento a maior prevalência, 1 caso para 239 indivíduos.

A etiologia, assim como a encontrada na Doença de Huntington, está associada ao aumento nas repetições do trinucleotídeo CAG encontrados nos genes ATXN2 do cromossomo 12, para a AEC tipo 2, no gene ATXN3, do cromossomo 14p para a AEC tipo 3 ou mais conhecida como Doença de Machado Joseph, e no gene ATXN 7, do cromossomo 3p para a AEC Tipo 7.

A sintomatologia apresentada será

resultante da intensidade da atrofia cerebelar, do tronco encefálico, da medula espinhal e dos nervos periféricos. A incoordenação motora está sempre presente, caracterizada por déficits na velocidade, amplitude, precisão e força do movimento. Outras manifestações clínicas também observadas são disartria, dislalia, disfagia, fasciculação, atrofia e fraqueza muscular, tremor postural e alterações oftalmológicas como oftalmoparesia, diplopia e retinopatia, esta última mais incidente na AEC tipo 7, e leva à cegueira.

3. DOENÇAS RARAS DE ORIGEM NÃO GENÉTICA

As DR de etiologia não genética correspondem a aproximadamente 20% do total. Descritas no Eixo II, Capítulo V da Portaria 199/2014 do Ministério da Saúde, estão agrupadas em (a) infecciosas; (b) inflamatórias; e (c) autoimunes.

O Ebola, a Chicungunya e a Filariose Linfática são exemplos de DR de origem não genética, infecciosas. São transmitidas por microorganismos, como vírus e bactérias, manifestando sintomas específicos, tendo prevalência diferente de acordo com a região geográfica. O tratamento das doenças desse grupo deve ser realizado por uma equipe multiprofissional para abordagem e acompanhamento adequados.

As doenças autoimunes (DAI) são um grupo de doenças crônicas raras, de origem não genética, em que o sistema imunitário, de alguma forma, desorienta-se de sua função no organismo e ataca o próprio corpo, atingindo simultaneamente ou sequencialmente órgãos ou sistemas. De forma geral, as mulheres são três vezes mais atingidas pelas DAI que homens, sendo uma das dez principais causas de morte em mulheres

com menos de 65 anos. São de difícil diagnóstico, levando o paciente a uma perspectiva desfavorável no tratamento e afetando significativamente sua qualidade de vida. São doenças raras autoimunes: Lúpus Eritematoso Sistêmico, Artrite Reumatoide, Doença Celíaca, Síndrome de Guillain-Barré, entre outras.

As doenças inflamatórias por sua vez são caracterizadas pela inflamação crônica de um órgão ou sistema, podendo causar um processo grave e invasivo. Não possuem cura até o momento e suas causas são multifatoriais, o que exige diagnóstico diferenciado. Entre elas temos: Esclerose Lateral Amiotrófica, Amiloidoses e Doença de Chron.

4. DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DAS DOENÇAS RARAS

O diagnóstico molecular adequado e sem falhas é parte essencial para o aconselhamento genético (AG) e para o manejo da doença, além de contribuir na pesquisa das DR e na identificação de biomarcadores.

No âmbito do SUS, a Atenção Básica (AB) é uma das portas de entrada do indivíduo com necessidade de cuidado em DR. Esta deve estar atenta ao reconhecimento de uma possível DR e realizar as orientações adequadas e encaminhamento para o Serviço de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em Doenças Raras. Por meio da Educação Permanente, os profissionais que atuam na AB recebem treinamento para o atendimento primário e identificação de DR. A avaliação clínica para o diagnóstico da DR (exames específicos) e o AG, somente poderão ser solicitados e/ou executados pelos Serviços de Atenção

Especializada ou Serviços de Referência em Doenças Raras (BRASIL, 2014).

4.1 A DISTÂNCIA ENTRE O DIAGNÓSTICO E O TRATAMENTO

Na prática assistencial é possível observar a demora no diagnóstico correto da DR e, consequentemente o retardo no início do tratamento. Apesar de para a maioria das DR haver apenas tratamento paliativo, é de extrema importância para o paciente à instauração precoce das medidas preventivas de complicações. Com isso, o curso da doença poderá se dar de maneira a preservar, por um período maior, a autonomia da pessoa acometida.

Segundo Auvin et al (2018) as estimativas e incidências das DR pode ser ainda maior. Para os autores existe um erro de 17% para menos na incidência real das DR na população geral e esses dados reforça a concepção que há diagnóstico tardio ou muitas vezes, inconclusivo.

Esse cenário leva à reflexão sobre a necessidade da realização de pesquisas científicas sobre DR que abordem fatores genéticos, ambientais, psicossociais, epidemiológicos, e de prevalência populacional. Os resultados encontrados serão de extrema relevância, para que ações de políticas públicas locais possam ser implantadas, fazendo com que o portador de DR possa, de fato e de direito, receber o acolhimento e acompanhamento a que tem direito.

É preciso compreender as várias informações populacionais sobre pessoas com DR para que possamos ter tratamentos mais eficientes (inclusive em relação aos medicamentos) e que cheguem aos cidadãos que precisam.

5. POLÍTICAS PÚBLICAS

Atualmente a *Portaria 199, de 30 de janeiro de 2014*, do Ministério da Saúde é o principal documento normativo de alcance nacional que trata de uma política pública de atenção a pessoas portadoras de DR, instituindo também incentivos financeiros para custeio e diretrizes para a atenção integral aos seus portadores.

Não obstante, é importante ressaltar que as portarias editadas pelo Ministério da Saúde (MS), em regra, são atos administrativos especiais e não gozam da mesma segurança jurídica e estabilidade que teria uma lei, em sentido formal. Em virtude disso é que se faz necessária à aprovação de uma norma que possa constituir, efetivamente, uma política nacional estável sobre o tema, o que poderá ser alcançado após tramitação final do Projeto de Lei da Câmara n. 00056, de 2016 (PLC 56/2016) no Congresso Nacional (CN), recentemente aprovado no Senado e devolvido à Câmara para análise das emendas inseridas pelos representantes dos estados.

Alguns entes da federação já possuem leis específicas sobre o tema, como a *Lei n. 15.669, de 12 de janeiro de 2015* do Estado de São Paulo e a *Lei n. 5.225, de 3 de dezembro de 2013* do Distrito Federal, ambas dispendo sobre a Política para Tratamento de Doenças Raras.

Vale destacar também os trabalhos realizados pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) - criada pela *lei nº 12.401, de 28 de abril de 2011*, regulamentada pelo *decreto nº 7.646, de 21 de dezembro de 2011* - que possui, até o presente momento 41 Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para DR já publicados.

1. *Acromegalia, Anemia Aplástica, Mielodisplasia e Neutropenias;*
2. *Angioedema Hereditário Associado à Deficiência de C1 Esterase (C1-INH);*
3. *Aplasia Pura Adquirida Crônica da Série Vermelha;*
4. *Artrite Reativa;*
5. *Deficiência de Biotinidase;*
6. *Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo;*
7. *Dermatomiosite e Polimiosite;*
8. *Diabete Insípido;*
9. *Distonias Focais e Espasmo Hemifacial;*
10. *Doença de Crohn;*
11. *Doença de Gaucher;*
12. *Doença de Paget – Osteíte deformante;*
13. *Doença de Wilson;*
14. *Doença Falciforme;*
15. *Esclerose Lateral Amiotrófica;*
16. *Esclerose Múltipla;*
17. *Espondilite Ancilosante;*
18. *Fenilcetonúria;*
19. *Fibrose Cística - Insuficiência Pancreática;*
20. *Fibrose Cística - Manifestações Pulmonares;*
21. *Hepatite Autoimune;*
22. *Hiperplasia Adrenal Congênita;*
23. *Hipertensão Arterial Pulmonar;*
24. *Hipoparatiroidismo;*
25. *Hipotireoidismo Congênito;*
26. *Ictioses Hereditárias;*

27. *Imunodeficiências Primárias com Deficiência de Anticorpos;*
28. *Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison);*
29. *Insuficiência Pancreática Exócrina;*
30. *Lúpus Eritematoso Sistêmico;*
31. *Miastenia Gravis;*
32. *Mucopolissacaridose I;*
33. *Mucopolissacaridose Tipo II;*
34. *Osteogênese Imperfeita;*
35. *Polineuropatia Amiloidótica Familiar;*
36. *Púrpura Trombocitopênica Idiopática;*
37. *Síndrome de Guillain-Barré;*
38. *Síndrome de Turner;*
39. *Síndrome Hipereosinofílica com mesilato de imatinibe;*
40. *Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes.*

5.1 NORMAS DE ABRANGÊNCIA NACIONAL

No âmbito do Congresso Nacional (CN), diversas iniciativas já foram tentadas e o tema Doenças Raras pode ser identificado em vários projetos que tramitam, ou já tramitaram, nas casas do CN.

Em busca realizada na plataforma LexML Brasil, tratando do tema Doenças Raras, foram localizados 20 (vinte) projetos de lei (PL), um projeto de decreto legislativo (PDC) e uma lei aprovada - a Lei nº 13.693 de 10/07/2018, originária do Senado por meio do PL 8188/2014, que institui o Dia Nacional de Doenças Raras, a ser celebrado no último dia do mês de fevereiro da cada ano.

5.1.1 Em tramitação

Os seguintes projetos encontram-se em tramitação nas casas do CN (LEXML, 2018):

- ◆ **PL 3167/2008:** originário da Câmara dos Deputados dispõe sobre o fornecimento de medicamentos para portadores de doenças crônicas de baixa prevalência ou rara a pacientes da rede pública de saúde e dá outras providências.
- ◆ **PL 4815/2012:** originário da Câmara, acrescenta o art. 24-D à Lei nº 8.742, de 7 de dezembro de 1993, para instituir o **Serviço de Apoio Especializado para Atividades da Vida Diária**, destinado a pessoas com deficiência severa ou doenças raras com grande restrição de movimentos, com o objetivo de garantir sua autonomia e independência pessoal.
- ◆ **PL 6566/2013:** Cria o **Fundo Nacional de Pesquisa para Doenças Raras e Negligenciadas** (FNPDRN), com a finalidade de apoiar projetos de pesquisa e empreendimentos correlatos na área de doenças raras e negligenciadas, segundo os objetivos que elenca. Estabelece que o FNPDRN é um fundo de natureza contábil, com prazo indeterminado de duração, sob as formas de apoio a fundo perdido ou de empréstimos reembolsáveis, conforme regulamento e constituído de recursos que especifica. Dispõe que o Poder Executivo estimará o aumento de despesa decorrente da Lei e o impacto orçamentário-financeiro, nos futuros exercícios financeiros. Estabelece que a lei entra em vigor na data de sua publicação, produzindo efeitos

financeiros a partir do início do exercício fiscal seguinte ao ano da publicação.

- ◆ **PL 7203/2014:** originária da Câmara institui o Dia Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras.
- ◆ **PL 1215/2015:** originário da Câmara, altera a Lei nº 10.048, de 8 de novembro de 2000, para estender às pessoas portadoras de doenças raras a prioridade de atendimento.
- ◆ **PL 2654/2015:** originário da Câmara, altera o inciso II do art. 8º da Lei nº 9.250, de 26 de dezembro de 1995, para incluir as despesas com aquisição de medicamentos para tratamento de doenças raras nas hipóteses de dedução da base de cálculo do imposto de renda das pessoas físicas.
- ◆ **PL 3302/2015:** originário da Câmara altera a lei n. 10.332 de 2001 e dispõe sobre a aplicação mínima de recursos para a pesquisa e o desenvolvimento de diagnósticos, medicamentos e outros produtos para a saúde destinados ao tratamento de doenças raras, e destina parcela dos recursos recuperados em ações de ressarcimento ao erário da União às ações de atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde.
- ◆ **PL 4345/2016:** originário da Câmara trata da criação de centros para tratamento de doenças raras em todos os estados da federação e dá outras providências.
- ◆ **PL 4818/2016:** originário da Câmara autoriza o uso de fármacos, substâncias químicas, produtos biológicos e correlatos ainda em fase experimental e não

registrados, por pacientes com doenças graves ou raras.

- ◆ **PL 5998/2016:** originário da Câmara acrescenta o § 3º ao art. 19-Q da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, para prever critérios diferenciados para a avaliação e a incorporação de medicamentos órfãos, destinados ao tratamento das doenças raras.
- ◆ **Projeto de Lei da Câmara Nº 00011, de 2016:** originário da Câmara cria e regulamenta as profissões de Cuidador de Pessoa Idosa, Cuidador Infantil, Cuidador de Pessoa com Deficiência e Cuidador de Pessoa com Doença Rara e dá outras providências.
- ◆ **Projeto de Lei da Câmara Nº 00056, de 2016:** Originário da Câmara institui a Política Nacional para Doenças Raras no Sistema Único de Saúde, com o objetivo de proporcionar o acesso aos serviços e aos cuidados adequados aos pacientes diagnosticados com alguma forma de doença rara e, quando for o caso, o acesso aos tratamentos disponíveis no mercado, inclusive por meio de mecanismos diferenciados para o registro sanitário e a incorporação de medicamentos órfãos, no SUS.
- ◆ **PL 8670/2017:** originário da Câmara altera a Lei 13.105 de 16 de Março de 2015, para incluir ao rol do Art.1.048 - Código de Processo Civil, os procedimentos judiciais em que figure como parte ou interessado pessoa acometida de síndrome ou doença rara, assim compreendidas, como aquelas que se enquadrem nos

parâmetros estabelecidos nesta lei.

- ◆ **PL 9299/2017:** originária na Câmara dispõe sobre os direitos de pessoas diagnosticadas com doenças graves e raras, deveres do Sistema Único de Saúde, medicamentos órfãos e incentivos à sua produção e pesquisa.
- ◆ **PL 9428/2017:** originário no Senado institui o dia 29 de fevereiro como o Dia Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras.
- ◆ **Projeto de Lei do Senado Nº 00056, de 2017:** originário do Senado altera a Lei nº 6.360, de 23 de setembro de 1976, para liberar e autorizar o registro de medicamento estrangeiro destinado ao tratamento de doenças raras. Determina que será liberado e autorizado a entrada de medicamento estrangeiro no país desde que, prescrito por profissional de saúde, devidamente registrado, para tratamento de doenças raras e que seja legalizado e registrado no país de origem e não tenha produto similar no território nacional.
- ◆ **PL 10377/2018:** originário na Câmara dispõe sobre a distribuição gratuita de medicamentos aos portadores de Atrofia Muscular Espinhal (AME) - Lei Ravi - e altera a Lei nº 12.401 de 28 de abril de 2011 para impor procedimento mais célere para a incorporação ao Sistema Único de Saúde de medicamentos que tratam doenças raras.

5.1.2 Normas de abrangência estadual

Leis estaduais publicadas e em vigência

(LEXML, 2018):

- ◆ **Lei nº 13.314, de 09/01/2009:** lei do Estado de São Paulo que declara de utilidade pública a Associação Paulista dos Portadores da Doença de Gaucher e Outras Doenças Raras - APPDG / Capital;
- ◆ **Lei nº 14.806, de 21/06/2012:** lei do Estado de São Paulo que institui o último dia do mês de fevereiro como o "Dia de Conscientização sobre Doenças Raras";
- ◆ **Lei nº 20068, de 4 de abril de 2012:** lei do Estado de Minas Gerais que declara de utilidade pública a Associação de Amparo às Crianças Cardíacas ou com Doenças Raras e Idosos com AVC Coração de Criança, com sede no município de Divinópolis;
- ◆ **Lei nº 21402, de 3 de julho de 2014:** lei do Estado de Minas Gerais que institui a semana do dia 28 de fevereiro como a Semana Estadual das Doenças Raras;
- ◆ **Lei nº 15.669, de 12/01/2015:** lei do Estado de São Paulo que dispõe sobre a Política de Tratamento de Doenças Raras no Estado e dá outras providências.

6. CENTROS DE REFERÊNCIA

6.1 CENTROS DE REFERÊNCIAS DE PESQUISA E TRATAMENTO

A seguir os centros de referências disponibilizados pela Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM, 2019).

6.1.1 Região Nordeste

Nome: Amigos Excepcionais de Salvador

Cidade: Salvador, BA

Endereço: Rio Grande do Sul, 545
Site: <http://www.apaesalvador.org.br/>
Telefone: (71) 3270-8300
E-mail: apae@apaesalvador.org.br

Nome: Associação de Assistência à Criança Deficiente (AACD)
Cidade: Recife, PE
Endereço: Av. Advogado José Paulo Cavalcanti, 155
Site: <https://aacd.org.br/unidade/recife-pe/>
Telefone: (81) 3419-4000

6.1.2 Região Central

Nome: Hospital da Criança de Brasília José Alencar
Cidade: Brasília, DF
Endereço: SAIN Asa Norte Lt 4-B, SHCN
Site: <http://www.hcb.org.br/>
Telefone: (61) 3025-8350

Nome: Associação de Pais e Amigos Excepcionais de Anápolis
Cidade: Anápolis, GO
Endereço: Av. Sen. José Lourenço Dias, 1390
Site: <https://www.apaeaps.org.br/>
Telefone: (62) 3098-2525

6.1.3 Região Sudeste

Nome: Centro de Referência de Doenças Raras da Faculdade de Medicina do ABC
Cidade: Santo André, SP
Endereço: Avenida Lauro Gomes, 2000
Site: <http://www.fmabc.br/>
Telefones: (11) 4433-2846 ou (11) 4993-5440
Emails: caio.parente@fmabc.br ou danielle.dantas@fmabc.br

Nome: Instituto Nac. de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira
Cidade: Rio de Janeiro, RJ
Endereço: Av. Rui Barbosa, 716
Site: <http://www.iff.fiocruz.br>

Telefone: (21) 2554-1752

6.1.4 Região Sul

Nome: Hospital Pequeno Príncipe
Cidade: Curitiba, PR
Endereço: Rua Desembargador Motta, 1070
Site: <http://pequenoprincipe.org.br/hospital>
Telefone: (41) 3310-1010

Nome: Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Cidade: Porto Alegre, RS
Endereço: R. Ramiro Barcelos, 2350
Site: <https://www.hcpa.edu.br/>
Telefone: (51) 3359-8000
E-mail: l-genetica@hcpa.edu.br

6.1.5 Região Norte

Até o momento não existem centros de referências na região Norte.

7. ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Considerando que 80% das DR possuem origem genética e um número significativo também possui caráter hereditário, o aconselhamento genético (AG) torna-se de fundamental importância na atenção às famílias e pessoas acometidas. Segundo o *Committee on Genetic Counseling of the American Society of Human Genetics* (1974) o aconselhamento é um processo de comunicação que lida com os problemas humanos associados à ocorrência ou ao risco de ocorrência de uma doença genética em uma família. Este processo envolve a participação de pessoas capacitadas, com o objetivo de ajudar o indivíduo ou a família a compreender os aspectos envolvidos, incluindo o diagnóstico, o curso provável da doença e o manejo disponível. Ainda tem o papel de avaliar como a hereditariedade

de 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 fornece subsídio para escolha do curso de ação que pareça apropriado à família, em função dos seus riscos e objetivos, a agir de acordo com sua decisão e a adaptar-se à doença da melhor maneira possível, considerando-se tanto um membro da família afetado quanto o risco de recorrência daquela doença.

A prática do AG envolve o estabelecimento do diagnóstico, a interpretação de achados e estimativas de riscos genéticos para pessoas clinicamente normais com familiares que apresentam diagnóstico de doença rara documentada, transmissão das informações relativas à etiologia, à evolução, ao prognóstico, ao risco de recorrência, as estratégias de tratamento e prevenção, além das recomendações para acompanhamento e elaboração de relatório final a ser entregue ao consultante.

A função preventiva também está inserida nas ações do AG. Neste aspecto estão as orientações reprodutivas, seus riscos e as opções seguras nos casos da possibilidade da geração de filhos com anomalias congênitas ou doenças geneticamente determinadas. Os indivíduos são conscientizados da situação, sem serem privados do seu direito de decisão reprodutiva.

Considerando o caráter não diretivo e não coercitivo do aconselhamento, é vedado ao profissional recomendar, sugerir ou indicar condutas às famílias e/ou indivíduos, ou exigir deles alguma postura. As decisões tomadas por esses últimos devem ser absolutamente livres e pessoais, sendo isentas de qualquer influência ou procedimentos externos, por parte de profissionais ou de

instituições.

Muitas vezes a necessidade de um aconselhamento genético será identificada em serviços de especialidades.

Poderá ser indicado nas seguintes situações:

a) *Pessoas com DR de origem genética, previamente diagnosticada sem aconselhamento genético;*

b) *Indivíduos, casais e gestantes com questionamento sobre riscos individuais ou para prole futura em função de DR de origem genética (confirmada ou sob suspeita) na família;*

c) *Gestantes/casais com suspeita de DR de origem genética na gestação em curso, que ainda não tenham sido encaminhados para o AG.*

Deve ser realizado por equipe multiprofissional capacitada, contendo geneticistas e/ou profissionais de saúde capacitados, com graduação na área da saúde e pós-graduação, mestrado ou doutorado acadêmico na área de genética humana ou ainda título de especialista em Biologia Molecular Humana ou Citogenética Humana, emitidos pela Sociedade Brasileira de Genética ou Título de Especialista em Genética, emitido pelo Conselho Federal de Biologia, e comprovação de no mínimo 800 horas de experiência profissional ou estágio supervisionado em aconselhamento genético (BRASIL, 2014).

Durante o AG as informações sobre etiologia, evolução e prognóstico da doença devem ser repassadas ao consultante e/ou familiares, juntamente com as informações acerca do risco reprodutivo. Isso deve ser feito de forma não diretiva e com discussão das opções frente ao risco de ocorrência/recorrência, favorecendo a compreensão e o segui-

mento da atenção ao consulente e seus familiares.

Quando a DR não for de natureza genética, deve ser garantido o acesso aos Serviços Especializados ou Serviços de Referência em Doenças Raras, para o atendimento adequado às suas necessidades (BRASIL, 2014).

8. ASSISTÊNCIA SOCIAL

O Sistema Único de Assistência Social (SUAS), instituído no ano de 2005, configurou-se como um novo modelo capaz de organizar e gerir a assistência social brasileira.

Na sua formação, o SUAS se qualifica como um sistema descentralizado e participativo que confia na municipalização das políticas públicas, com o intuito de centralizar a atenção na família e nos indivíduos que a formam. A formação de uma rede de proteção integral e promoção social visa fortalecer vínculos familiares e comunitários, estabelecer identidade, referenciar valores e promover o acesso à todos os direitos essenciais de cidadania.

Conforme Abreu (2014) a família se situa como um elemento central de socialização e principal unidade de intervenção, quando o núcleo familiar for incapaz de promover as adequadas condições de vida. Dentro do contexto das DR a família se estabelece como um núcleo de cuidado, e seu papel central na perspectiva social é encarregar-se das especificidades dos indivíduos afetado. Nesse sentido, as constantes transformações físicas de um indivíduo com DR é capaz de alterar todo o seu ciclo vital, além de proporcionar alterações do ciclo familiar. Sem amparo, a família acometida pela doença passa por intempéries de cunho existencial e reprodutivo. Por conseguinte, tais núcleos familiares merecem um

suporte específico governamental, principalmente da Assistência Social.

8.1 DESAFIOS

Os desafios não se restringem em proporcionar puramente a cura ao afetado pela doença rara, mas também buscar condições favoráveis para manutenção social desse indivíduo e sua família. Empoderar a família frente às adversidades em saúde é fundamental, além de prover eficazmente todos os cuidados médicos necessários: remédios, aconselhamento genético, cuidados terapêuticos e acesso aos profissionais de saúde.

As necessidades prioritárias de cada família podem variar conforme o estágio da doença. Inicialmente, quando não existe um diagnóstico completo, as necessidades dos serviços sociais ou dos serviços de saúde eram ínfimas. Não obstante, quando já existe um resultado comprovado, os primeiros desafios se concretizam no acesso ao transporte, uma vez que algumas famílias, principalmente aquelas distantes dos grandes centros, necessitam deslocar-se para os principais centros de referência, a fim de obter os cuidados médicos necessários. Tal realidade, também, impacta o contexto econômico familiar, visto que muitas famílias não possuem condições para arcar com o custeio do transporte.

8.2 ACESSO AOS SERVIÇOS

A dificuldade de acesso aos serviços é uma problemática inerente à vida do portador de DR e sua família. Por isso é fundamental a criação de um Centro Especializado em Reabilitação (CER). O Centro Especializado em Reabilitação (CER) ou o Serviço Especializado em Doenças Raras, ambos preconizados para a assistência aos portadores de DR

pela Portaria 199/ MS de 2014, devem articular-se com o Sistema Único de Assistência Social (SUAS), com o objetivo de auxiliar as famílias em seu aporte econômico (transferência de renda), inclusão social e segurança alimentar.

Outro desafio enfrentado pelas famílias afetadas pelas DR é o acesso aos medicamentos. Estima-se que apenas 10% das Doenças Raras possuem um tratamento medicamentoso específico. Entretanto, sabe-se que medicações preconizadas para outras doenças podem auxiliar nos agravos e na progressão das DR, minimizando seu impacto. Nesse âmbito, o SUAS garante a transferência de renda, a qual beneficia as famílias com aporte econômico, o qual pode ser utilizado para a aquisição medicamentosa, de maneira a amenizar essa restrição.

8.3 INCLUSÃO SOCIAL

O convívio social, o qual envolve aceitação comunitária é uma necessidade para as famílias afetadas pelas DR. O estigma de famílias frágeis, ou de família deficiente é atenuado quando o núcleo familiar é inserido no cotidiano comunitário, visto que se sentem cidadãos comuns, empoderados, capazes de superar suas adversidades. Somado a isso, a integração entre famílias que enfrentam a mesma condição, é fundamental para o compartilhamento de experiências. Nesse contexto, a Política Nacional de Assistência Social, instituída em 2004 tem como objetivo desenvolver ações que atenda a família e a comunidade, de maneira a criar um espaço saudável de convívio. “Assegurar que as ações no âmbito da assistência social tenham centralidade na família, e que garantam a convivência familiar e comunitária”.

Dentro do contexto e problemas encon-

trados pelos portadores de DR e suas famílias, encontram-se os cuidadores. Estes sofrem diretamente os impactos moral, econômico e emocional que estão sujeitas as famílias. Geralmente, os cuidadores são do sexo feminino, as quais algumas são destituídas do seu posto de trabalho, com o objetivo de cuidar do indivíduo afetado. Assim sendo, os cuidadores entram em um novo ciclo de vida, abandonando, muitas vezes sua vida pessoal, de forma a viver em função da doença. Tal condição pode ser impactante e, conseqüentemente, gerar agravos de cunho físico, emocional e psicológico.

Em vista disso, o SUS conta com psicólogos em sua equipe, os quais possuem o papel principal de garantir o aporte profissional necessário para essas famílias. Esse acompanhamento não é apenas imprescindível para o cuidador, mas também para o indivíduo diagnosticado com DR e para os familiares que convivem diariamente com o acometido.

8.4 TERRITORIALIZAÇÃO DO CUIDADO

Com o objetivo de aumentar a eficiência e abrangência da Assistência Social, o SUAS trabalha com o conceito de territorialização, ou seja, aposta no reconhecimento de dados socioeconômico e culturais, com o intuito de planejar e elaborar ações preventivas no território.

Um dos conceitos mais peculiares das DR é o seu fator expansibilidade, isso significa que vários indivíduos de diferentes gerações que vivem em localidades distintas, podem ser afetados pela patologia. Nesse contexto, a dinâmica da territorialização e reconhecimento das famílias portadoras de DR, permite mapear os espaços geográficos dos possíveis afetados e, dessa forma,

efetivar estratégias de políticas da Assistência Social para prevenir agravos socioeconômicos.



Fundação de Amparo ao
Desenvolvimento das Ações Científicas
e Tecnológicas e a Pesquisa

REFERÊNCIAS

AURELIANO, Waleska de Araújo. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 23, n. 2, p. 369–380, fev. 2018. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232018000200369&lng=pt&tlng=pt>. Acesso em: 28 dez. 2018.

AUVIN, Stéphanie; IRWIN, John; ABI-AAD, Paul; BATTERSBY, Alysia. **The Problem of Rarity: Estimation of Prevalence in Rare Disease**. Maio de 2018. Disponível em: <[https://www.valueinhealthjournal.com/article/S1098-3015\(18\)30272-9/fulltext](https://www.valueinhealthjournal.com/article/S1098-3015(18)30272-9/fulltext)>. Acesso em: 29 dez. 2018.

BRASIL, Câmara dos Deputados. **Atividade legislativa/projetos de lei e outras proposições**. Disponível em: <<http://www.camara.leg.br/buscaProposicoesWeb/pesquisaSimplificada>>. Acesso em: 21 dez. 2018.

BRASIL, Ministério da Saúde. **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, p. 41, 2014. Disponível em: <http://conitec.gov.br/images/Protocolos/Diretrizes_Atencao-DoencasRaras.pdf>.

Acesso em: 21 dez. 2018.

BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria No 199, De 30 De Janeiro De 2014. **Saúde Legis**. Brasília, Brasil: Ministério da Saúde. Disponível em: <http://bvmsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html>. Acesso em: 21 dez. 2018. , 2014

BRASIL, Ministério do Desenvolvimento Social e Combate à Fome. **Consolidação SUAS. Secretaria nacional de Assistência Social**. [S.l: s.n.]. Disponível em: <https://www.mds.gov.br/webarquivos/publicacao/assistencia_social/Cadernos/Consolidacao_Suas.pdf>. Acesso em: 28 dez. 2018. , 2009

BRASIL, Senado Federal. **Atividade Legislativa**. Disponível em: <<https://www25.senado.leg.br/web/atividade>>. Acesso em: 21 dez. 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS**. Brasília, 2014.

CONITEC, Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. **Diretrizes e protocolos**. Disponível em:

<<http://conitec.gov.br/index.php/protocolos-e-diretrizes>>. Acesso em: 22 dez. 2018.

DE BRITO ABREU, Arlete et al. Sistema único de assistência social: desafios à sua implementação. **Revista de Políticas Públicas**, p. 281–289, 2014. Disponível em:

<<https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=321131273027>>. Acesso em: 28 dez. 2018.

IRDIRC, International Rare Diseases Research Consortium. **Policies & Guidelines**. Long version. Abril 2013. Disponível em:

<http://www.irdirc.org/wp-content/uploads/2017/10/IRDIRC_Policies_Longversion_24May2013.pdf>. Acesso em: 28 dez. 2018.

KE, X.; LIU, J. Deficiência Intelectual. In Rey JM (ed), *IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health*. (edição em Português; Dias Silva F, ed).

Genebra: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions. 2015.

LEXML, Rede de Informação Legislativa e Jurídica. **Doenças raras**. Disponível em:

<<https://www.lexml.gov.br/busca/search?keyword=Doencas+Raras&f1-tipoDocumento=>>>. Acesso em: 21 dez. 2018.

ROMÃO, A. SIMON, P. E. A.; GÓES, J. E. C.; PINTO, L. L. C.; GIUGLIANE, R. DE LUCA, G. R.; CARVALHO, F. L. C. Apresentação clínica inicial dos casos de erros inatos do metabolismo de um hospital pediátrico de referência: ainda um desafio diagnóstico. **Rev Paul Pediatr**, v. 35, n. 3, p. 258-264. 2017.

SANTOS LUZ, Geisa dos; SILVA, Mara Regina Santos da; DEMONTIGNY, Francine. priority needs referred by families of rare disease patients. **Texto & Contexto - Enfermagem**, v. 25, n. 4, 2016. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-07072016000400311&lng=en&tlng=en>. Acesso em: 28 dez. 2018.

SBGB, Sociedade Brasileira de Genética Médica. **Centro de Referências em Doenças Raras**. Disponível em: <<http://www.sbgm.org.br/informacoes/encontre-um-centro-de-referencia>>. Acesso em: 04 mar. 2019.

SBGB, Sociedade Brasileira de Genética Médica. **Doenças Raras: A Sociedade Brasileira de Genética Médica e o processo de elaboração da Política para Atenção às Pessoas com Doenças Raras no Âmbito do SUS**. Disponível em: <<http://www.sbgm.org.br/informacoes/doencas-raras>>. Acesso em: 04 mar. 2019.



Prof. Dr. Andonai Krauze de França – **Coordenador**
Prof. Dra. Vivian Susi de Assis Canizares – **Vice-coordenadora**



Laboratório de Genética Humana - NUSAU/UNIR



andonai@unir.br | viviansusi@unir.br | lgh@unir.br