



Ministério da Saúde
Assessoria Especial de Assuntos Parlamentares e Federativos

OFÍCIO Nº 797/2023/ASPAR/MS

Brasília, 05 de junho de 2023.

A Sua Excelência o Senhor
Deputado Federal Luciano Bivar
Primeiro-Secretário da Câmara dos Deputados

Referência: Requerimento de Informação nº 656/2023
Assunto: Requer informações em relação à efetivação e aplicabilidade da Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que 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.

Senhor Primeiro-Secretário,

1. Cumprimtando-o cordialmente, em atenção ao **Ofício 112/2023**, proveniente da Primeira Secretaria da Câmara dos Deputados, referente ao **Requerimento de Informação 656/2023**, de autoria da **Senhora Deputada Federal Delegada Katarina (PSD/SE)**, por meio do qual requisita a Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nísia Trindade Lima, informações em relação à efetivação e aplicabilidade da Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que 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.
2. Informo que o requerimento foi encaminhado à Secretaria de Atenção Especializada à Saúde, dentro de suas respectivas competências.
3. Nesse sentido, a área técnica respondeu aos quesitos nos seguintes termos:

1) Qual o número atual de cidadãos brasileiros que possuem algum tipo de doença rara?

Os sistemas de informações atuais do SUS registram os procedimentos que foram realizados pelos pacientes, mas não registram quantidade de pessoas com alguma doença rara.

2) Quantos e quais são os estabelecimentos de saúde por estados, que possuem à habilitação contida na portaria ora debatida;

Atualmente há 25 estabelecimentos habilitados como Serviço de Referência em Doenças Raras e Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras, conforme detalhado no quadro abaixo.

UF	MUNICÍPIO	CNES	ESTABELECIMENTO
BA	SALVADOR	0004529	ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS - APAE
BA	SALVADOR	0003816	HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROF. EDGARD SANTOS - HUPES
CE	FORTALEZA	2563681	HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN
CE	FORTALEZA	2561492	HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO
DF	BRASÍLIA	0010537	HMIB
DF	BRASÍLIA	2649527	HOSPITAL DE APOIO DE BRASÍLIA
ES	VITÓRIA	0011746	HOSPITAL SANTA CASA DE VITÓRIA
GO	ANÁPOLIS	2437163	ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS - APAE DE ANÁPOLIS
GO	GOIANIA	2338734	Hospital Estadual de Geral de Goiânia "Dr. Alberto Rassi"
MG	BELO HORIZONTE	0026948	HOSP INFANTIL JOÃO PAULO II
MG	JUIZ DE FORA	2218798	HOSPITAL UNIVERSITARIO DA UNIV FEDERAL DE JUIZ DE FORA
MG	BELO HORIZONTE	0027049	Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais
MG	BOM DESPACHO	2183455	Centro de Especialidades Multiprofissionais Dr. Gê
PE	RECIFE	0000434	INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF FERNANDO FIGUEIRA IMIP
PR	CURITIBA	0015563	HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE DE CURITIBA

PR	CURITIBA	2384299	COMPLEXO HOSPITAL DE CLINICAS - UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANA
PR	CURITIBA	15644	Hospital Erasto Gaertner
RJ	RIO DE JANEIRO	2708353	IFF
RS	PORTO ALEGRE	2237601	HC POA
RS	SANTA MARIA	2244306	HUSM HOSPITAL UNIVERSITARIO DE SANTA MARIA
SC	FLORIANÓPOLIS	2691868	HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMAO
SP	CAMPINAS	2079798	HC DA UNICAMP
SP	RIBEIRÃO PRETO	2082187	HC DE RIBEIRAO PRETO
SP	SÃO JOSÉ DO RIO PRETO	2077396	HOSPITAL DE BASE DE SAO JOSE DO RIO PRETO
SP	SANTO ANDRÉ	2789582	AMBULATÓRIO DE ESPECIALIDADE DA FUABC/FACULDADE DE MEDICINA ABC/SANTO ANDRÉ

No âmbito de competências da Conitec, a tabela abaixo informa as diretrizes clínicas para doenças raras que foram avaliadas pela Comissão e quais estão em fase de elaboração ou atualização:

	Documento	Condição	Status
1	PCDT*	Acromegalia	Publicado
2	PCDT	Anemia Hemolítica Autoimune	Em atualização
3	PCDT	Angioedema Hereditário Associado à Deficiência de C1 Esterase (C1-INH)	Em atualização
4	PCDT	Artrite Reativa	Publicado
5	PCDT	Atrofia Muscular Espinhal 5q tipos I e II	Publicado/ encaminhado para publicação
6	PCDT	Colangite Biliar Primária	Publicado
7	PCDT	Deficiência de Biotinidase	Publicado
8	PCDT	Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo	Em atualização
9	Protocolo	Deficiência Intelectual (Diagnóstico Etiológico)	Publicado
10	PCDT	Dermatomiosite e Polimiosite	Em atualização
11	PCDT	Diabete Insípido	Em atualização
12	PCDT	Distonias Focais e Espasmo Hemifacial	Em atualização
13	PCDT	Doença de Crohn	Em atualização
14	Diretrizes Brasileiras	Doença de Fabry	Publicado
15	PCDT	Doença de Gaucher	Em atualização
16	Diretrizes Brasileiras	Doença de Niemann-Pick tipo C (Diagnóstico e Tratamento)	Publicado
17	PCDT	Doença de Paget	Publicado
18	PCDT	Doença de Pompe	Publicado
19	PCDT	Doença de Wilson	Em atualização
20	PCDT	Doença Falciforme	Em atualização
21	Diretrizes Brasileiras	Epidermólise Bolhosa	Publicado
22	PCDT	Esclerose Lateral Amiotrófica	Publicado
23	PCDT	Esclerose Múltipla	Em atualização
24	PCDT	Espondilite Anquilosante	Em atualização
25	PCDT	Fenilcetonúria	Publicado
26	PCDT	Fibrose Cística	Atualizado, encaminhado para publicação
27	Protocolo de Uso	Hemofilia A (Protocolo de Uso de Emicizumabe)	Publicado
28	Protocolo de Uso	Hemofilia A e Hemofilia B (Protocolo de Uso de Profilaxia Primária para	Publicado

		Hemofilia Grave)	
29	PCDT	Hemoglobinúria Paroxística Noturna	Publicado
30	PCDT	Hepatite Autoimune	Publicado
31	PCDT	Hidradenite Supurativa	Publicado
32	PCDT	Hiperplasia Adrenal Congênita	Publicado
33	PCDT	Hipertensão Arterial Pulmonar	Atualizado, encaminhado para publicação (Hipertensão pulmonar)
34	PCDT	Hipoparatiroidismo	Publicado
35	PCDT	Hipotireoidismo Congênito	Publicado
36	PCDT	Homocistinúria Clássica	Publicado
37	PCDT	Ictioses Hereditárias	Publicado
38	PCDT	Imunodeficiências com defeitos congênitos de fagócitos – defeitos da imunidade inata	Em elaboração
39	PCDT	Imunodeficiências combinadas graves, imunodeficiências combinadas e imunodeficiências combinadas com características sindrômicas	Em elaboração
40	PCDT	Imunodeficiência Primária com Predominância de Defeitos de Anticorpos	Em atualização
41	PCDT	Insuficiência Adrenal	Publicado
42	PCDT	Insuficiência Pancreática Exócrina	Em atualização
43	PCDT	Linfangioleiomiomatose	Publicado
44	PCDT	Lipofuscinose Ceroide Neuronal tipo 2	Em elaboração
45	PCDT	Lúpus Eritematoso Sistêmico	Publicado
46	Diretrizes Brasileiras	Mesotelioma Maligno de Pleura (Diretrizes Brasileiras para o Diagnóstico)	Publicado
47	PCDT	Miastenia Gravis	Publicado
48	PCDT	Mucopolissacaridose Tipo I	Em atualização
49	PCDT	Mucopolissacaridose Tipo II	Em atualização
50	PCDT	Mucopolissacaridose Tipo IV A	Publicado
51	PCDT	Mucopolissacaridose Tipo VI	Publicado
52	PCDT	Mucopolissacaridose Tipo VII	Publicado
53	PCDT	Osteogênese Imperfeita	Publicado
54	PCDT	Polineuropatia Amiloidótica Familiar	Em atualização
55	PCDT	Porfirias	Em elaboração
56	PCDT	Púrpura Trombocitopênica Idiopática	Publicado
57	PCDT	Raquitismo e Osteomalácia (Hipofosfatemia ligada ao Cromossomo X)	Publicado
58	PCDT	Síndrome de Falência Medular	Publicado
59	PCDT	Síndrome de Guillain-Barré	Publicado
60	PCDT	Síndrome de Turner	Em atualização
61	Protocolo de Uso	Síndrome Hipereosinofílica (mesilato de imatinibe)	Publicado
62	PCDT	Síndrome Mielodisplásica de Baixo Risco	Publicado
63	PCDT	Síndrome Nefrótica Primária em Adulto	Publicado
64	PCDT	Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes	Em atualização
65	PCDT	Tumor do Estroma Gastrointestinal	Em atualização

* PCDT – Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas

3) Que sejam informados quais estabelecimentos estão em processo de habilitação;

Em Consulta ao Sistema de Apoio à Implementação de Políticas em Saúde atualmente há 05 estabelecimentos em processo de habilitação, conforme quadro abaixo.

UF	Município	CNES	Estabelecimento
SC	Blumenau	2522322	ASSOCIAÇÃO RENAL VIDA
CE	Fortaleza	2497654	Hospital Geral de Fortaleza-HGF
PE	Recife	0000566	Hospital Maria Lucinda
MG	Belo Horizonte	27022	Hospital Julia Kubitschek
RN	Natal	4013476	CENTRO DE REABILITACAO INFANTIL E ADULTO

4) Quais as medidas estão sendo adotadas pelo Ministério da Saúde para efetivação das políticas públicas de proteção às pessoas com doenças raras;

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, foi instituída em 2014 pelo Ministério da Saúde, por meio da [Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014](#) (consolidada no [Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação Nº 2, de 28 de Setembro de 2017](#)).

A Política tem abrangência transversal na Rede de Atenção à Saúde (RAS) e como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e oportunizar a melhoria da qualidade de vida das pessoas por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

Ressalta-se que o Ministério da Saúde, por meio do [Decreto n.º 11.358, de 1 de janeiro de 2023](#) (0032874634) incluiu em sua Estrutura Regimental a Coordenação-Geral de Doenças Raras, que encontra-se no escopo do Departamento de Atenção Especializada e Temática e da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. E o Boletim de Serviço n.º 09 de 2023, no qual informa que as unidades organizacionais do Ministério da Saúde alteradas ou incluídas pelo Decreto Nº 11.358, de 1º de janeiro de 2023, publicado no Diário Oficial da União de 1º de janeiro de 2023, passam a vigorar com a denominação elencada.

5) Já houve algum tipo de reunião conjunta entre os 26 estados da federação e distrito federal, a fim de apresentar, em minúcias, os mecanismos existentes para efetivação da política de proteção às pessoas com doenças raras?

Não.

6) Que seja apresentado o relatório de avaliação e monitoramento de atendimento aos serviços de saúde prestado aos usuários bem como o relatório financeiro sobre os valores repassados pelo Governo Federal, nos moldes previsto do art. 32 da supramencionada portaria.

a) No período compreendido entre o exercício de 2018 até a competência fevereiro/2023, o Ministério da Saúde transferiu aos estados, Distrito Federal e municípios, o montante de R\$ 66.478.924,24 (sessenta e seis milhões, quatrocentos e setenta e oito mil, novecentos e vinte e quatro reais e vinte e quatro centavos), destinado ao financiamento das ações e serviços de saúde prestados à população usuária do SUS, relacionados às Doenças Raras. (quadro abaixo).

Exercício	Valor
2018	6.186.404,38
2019	7.292.420,00
2020	11.126.649,86
2021	14.434.520,00
2022	23.418.010,00
2023*	4.020.920,00
Total	66.478.924,24

(*) Competências JAN e FEV/2023

b) Até o momento, foram habilitados 27 (vinte e sete) estabelecimentos de saúde na “Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras”, no âmbito do Sistema Único de Saúde-SUS, (quadro abaixo).

HABILITAÇÕES SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS				
IBGE	UF	Gestor	Estabelecimentos de Saúde	
292740	BA	SALVADOR	APAE SALVADOR	
292740	BA	SALVADOR	HOSP UNIV PROF EDGARD SANTOS	
230440	CE	FORTALEZA	HIAS HOSP INFANTIL ALBERT SABIN	
230440	CE	FORTALEZA	HOSPITAL UNIV WALTER CANDIDIO	
530010	DF	BRASILIA	HOSPITAL DE APOIO DE BRASILIA HAB	
530010	DF	BRASILIA	HOSP MATERNO INFANT DR ANTONIO LISE	
320530	ES	VITORIA	HOSPITAL DA SANTA CASA DE MISERICÓR	
520110	GO	ANAPOLIS	APAE ANAPOLIS	
520870	GO	GOIANIA	HOSPITAL ESTADUAL DR ALBERTO RASSI H	
310620	MG	BELO HORIZONTE	HOSPITAL INFANTIL JOAO PAULO II	
313670	MG	JUIZ DE FORA	HOSPITAL UNIVERSITARIO DA UFJF	
310620	MG	BELO HORIZONTE	HOSP DAS CLINICAS DA UFMG	
310740	MG	BOM DESPACHO	CENTRO ESPECIALIDADES MULTIPROFIS. D	
261160	PE	RECIFE	AACD	
261160	PE	RECIFE	IMIP	
410690	PR	CURITIBA	HOSPITAL INFANTIL PEQUENO PRINCIPE	
410690	PR	CURITIBA	COMPLEXO DO HOSP DE CLINICAS DA UFP	
410690	PR	CURITIBA	HOSPITAL ERASTO GAERTNER	
330455	RJ	RIO DE JANEIRO	IFF FIOCRUZ - INST NAC SAUDE MULH ADOLESC FERNANDES FIGUEIRA	

431490	RS	PORTO ALEGRE	HOSPITAL DE CLINICAS
431690	RS	SANTA MARIA	HOSPITAL UNIV SANTA MARIA
420540	SC	FLORIANOPOLIS	HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMAO
420240	SC	BLUMENAU	ASSOCIACAO RENAL VIDA
354780	SP	SANTO ANDRE	AMBULAT DE ESPECIALIDADE FUABC
350950	SP	CAMPINAS	HOSPITAL DAS CLINICAS DA UNICAMP
354340	SP	RIBEIRAO PRETO	HOSPITAL DAS CLINICAS FAEPA
354980	SP	SAO JOSE DO RIO PRETO	HOSP DE BASE DE SAO JOSE DO RIO PRETO

Fonte: SISGERF – Sistema de Gerenciamento de Recursos Financeiros

3. Os procedimentos relacionados às Doenças Raras são financiados com recursos federais, por meio do Fundo de Ações Estratégicas e Compensação – FAEC, assim sendo, não onera o limite financeiro de Média e Alta Complexidade-MAC dos estados, do Distrito Federal e municípios.

4. Sem mais para o momento, este Ministério permanece à disposição para eventuais esclarecimentos que se façam necessários.

Atenciosamente,

NÍSIA TRINDADE LIMA
Ministra de Estado da Saúde



Documento assinado eletronicamente por **Nísia Verônica Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde**, em 06/06/2023, às 17:23, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no § 3º, do art. 4º, do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#); e art. 8º, da [Portaria nº 900 de 31 de Março de 2017](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site http://sei.saude.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0, informando o código verificador **0033977865** e o código CRC **D580C8BB**.

2. Cooperação entre instituições nacionais competentes para o intercâmbio de pesquisas, documentos e trabalhos acadêmicos nas áreas de ciências, artes, literatura, relacionados com as efemérides acima referidas.
3. Eventos de cooperação acadêmica nas áreas de relações internacionais, política externa, história diplomática de Türkiye e Brasil.
4. Intercâmbio entre instituições nacionais competentes, como museus, bibliotecas e arquivos em diversas áreas, incluindo patrimônio cultural e informação cultural digital, a fim de divulgar o conhecimento sobre o patrimônio de ambos os países e de facilitar o acesso a diferentes tipos de documentos originais e seu uso para fins científicos e culturais, como fotos antigas, documentos raros e manuscritos, e fazer cópias desse material.
5. Intercâmbio cultural relacionado aos saberes, ofícios e modos de fazer típicos de seus países e às práticas culturais tradicionais coletivas, promovendo também a cooperação de especialistas no âmbito do patrimônio cultural imaterial.
6. Eventos culturais promovidos por organizações da sociedade civil relacionados com o 200º Aniversário da Independência do Brasil, em 2022, com o 100º Aniversário da República de Türkiye em 2023, bem como com os 170 anos do Estabelecimento das Relações Diplomáticas entre os dois países, em 2028.
7. Nomeação recíproca de ruas/parques nas cidades uns dos outros e inauguração de bustos ou estátuas de importantes figuras históricas ou culturais dos Participantes.

Parágrafo 3

Os Participantes concordam em organizar no corrente ano uma exposição de documentos e peças históricas sobre as relações entre o Império Otomano, a República de Türkiye e os países da América Latina.

Parágrafo 4

Em todas as atividades relacionadas ao presente Memorando de Entendimento, os Participantes buscarão proteger os direitos autorais e direitos conexos dos autores de obras artísticas e literárias, de acordo com suas respectivas leis nacionais. Em caso de violação de direitos autorais, este Memorando de Entendimento não constitui obrigação legal internacional vinculante sob o direito internacional para os Estados dos Participantes.

Parágrafo 5

Em todas as atividades relacionadas ao presente Memorando de Entendimento, os Participantes cooperarão para impedir a entrada, saída e transporte ilegal de bens culturais que constituam seu patrimônio cultural, de acordo com as leis vigentes em cada país e de acordo com as convenções internacionais de que sejam partes, e incentivarão a troca de informações para monitoramento e controle de fluxos lícitos de elementos de reconhecido valor histórico e artístico.

- Parágrafo 6
- Em todas as atividades relacionadas ao presente Memorando de Entendimento, os Participantes incentivarão o avanço da cooperação entre instituições acadêmicas, culturais e científicas, bem como autoridades correspondentes de ambos os países, e facilitarão a cooperação entre associações e entidades estabelecidas nos dois países.
- Parágrafo 7
- As atividades conduzidas sob este Memorando de Entendimento serão realizadas dentro do marco jurídico de leis e regulamentos nacionais, bem como de acordo com a disponibilidade orçamentária e administrativa dos Participantes.
- Parágrafo 8
- Este Memorando de Entendimento é concluído com o objetivo de incrementar e desenvolver a cooperação entre os Participantes, e não constitui acordo internacional vinculante para os Estados dos Participantes sob o direito internacional. Nenhuma disposição deste Memorando de Entendimento será interpretada e implementada no sentido de criar direitos ou compromissos legais para os Estados dos Participantes.
- Parágrafo 9
- Este Memorando de Entendimento pode ser alterado por escrito a qualquer tempo, mediante mútuo consenso dos Participantes. Tais modificações entrarão em vigor pelo mesmo procedimento prescrito no parágrafo 11.
- Parágrafo 10
- Qualquer diferença de interpretação ou implementação deste Memorando de Entendimento será resolvida amistosamente por meio de consultas diretas ou negociações entre os Participantes.
- Parágrafo 11
- Este MdE entrará em vigor na data de sua assinatura pelos Participantes e permanecerá válido pelo período de sete anos, a menos que um dos Participantes informe por escrito ao outro sua intenção de denúncia no mínimo seis meses antes de seu vencimento. Uma eventual rescisão não afeta a implementação de atividades iniciadas e em andamento no âmbito deste MdE, salvo decisão contrária dos Participantes.

Assinado em Brasília, em 25 de abril de 2022, em duas vias originais, nos idiomas português, inglês e turco, sendo todos os textos igualmente autênticos. Em caso de divergência na interpretação, prevalecerá o texto em inglês.

Pelo Ministério das Relações Exteriores da República Federativa do Brasil

CARLOS ALBERTO FRANCO FRANÇA
Ministro das Relações Exteriores

Pelo Ministério das Relações Exteriores da República da Türkiye

MEVLÜT ÇAVUSOĞLU
Ministro das Relações Exteriores

Ministério da Saúde

GABINETE DO MINISTRO

PORTARIA GM/MS Nº 1.374, DE 6 DE JUNHO DE 2022

Habilita Centro de Atendimento de Urgência aos Pacientes com AVC e estabelece recurso do Bloco de Manutenção das Ações e Serviços Públicos de Saúde - Grupo de Atenção Especializada, a ser incorporado ao limite financeiro de Média e Alta Complexidade - MAC do Estado de Minas Gerais e Município de São João Del Rei.

O MINISTRO DE ESTADO DA SAÚDE, no uso das atribuições que lhe conferem os incisos I e II, do parágrafo único do art. 87 da Constituição, e Considerando a Portaria GM/MS nº 664, de 12 de abril de 2012, que aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Trombólise no Acidente Vascular Cerebral Isquêmico Agudo;

Considerando o Título VIII - Da Linha de cuidados em AVC e dos critérios de habilitação dos estabelecimentos hospitalares como Centro de atendimento de urgência aos pacientes com Acidente Vascular Cerebral (AVC) no âmbito do Sistema Único de Saúde - (SUS), Capítulo I - da habilitacao dos estavelecimentos hospitalares como centro de atendim ento de urgencia aos pacientes com ACV no âmbito do sus, da Portaria de consolidação GM/MS nº 3 de 28 de setembro de 20017, que consolidação das normas sobre as redes do Sistema Único de Saúde.

Considerando a Portaria GM/MS nº 828, de 17 de abril de 2020, que altera a Portaria de Consolidação nº 6/2017/GM/MS, para dispor sobre os Grupos de Identificação Transferências federais de recursos da saúde;

Considerando a Portaria GM/MS nº 639, de 25 de março de 2022, que divulga os montantes anuais alocados aos Estados, Distrito Federal e Municípios, destinados ao cofinanciamento das ações e serviços públicos de saúde no grupo de Atenção de Média e Alta Complexidade Ambulatorial e Hospitalar (Teto MAC);

Considerando a manifestação da Secretaria de Estado da Saúde de Minas Gerais bem como a aprovação no âmbito da Comissão Intergestores Bipartite-CIB, por meio da Deliberação CIB-SUS/MG nº 3.624, de 17 de novembro de 2021; e

Considerando a documentação apresentada pelo Município de São João Del Rei/MG na Proposta SAIPS nº 154324 e a correspondente avaliação pela Coordenação-Geral de Atenção Especializada - Departamento de Atenção Especializada e Temática -- CGAE/DAET/SAES/MS, constante no NUP-SEI nº25000.075452/2022-90, resolve:

Art. 1º Fica habilitado, como Centro de Atendimento de Urgência aos Pacientes com AVC - Tipo III, o estabelecimento descrito no Anexo a esta Portaria.

Parágrafo único. Fica determinado que a referida unidade poderá ser submetida à avaliação por técnicos da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/MS, e, no caso de descumprimento dos requisitos estabelecidos na Portaria de Consolidação GM/MS nº 3, de 28 de setembro de 2017, terão suspensos os efeitos de seu cadastramento.

Art. 2º Fica estabelecido recurso do Bloco de Manutenção das Ações e Serviços Públicos de Saúde - Grupo de Atenção Especializada, no montante anual de R\$ 1.131.887,26 (um milhão cento e trinta e um mil oitocentos e oitenta e sete reais e vinte e seis centavos), a ser incorporado ao limite financeiro de Média e Alta Complexidade - MAC do Estado de Minas Gerais e Município de São João Del Rei, conforme descrito a seguir:

I - R\$ 1.117.812,50 (um milhão cento e dezessete mil oitocentos e doze reais e cinquenta centavos), referente à habilitação de 05 leitos U-AVC Agudo e 05 leitos U-AVC Integral;

e

II - R\$ 14.074,76 (quatorze mil setenta e quatro reais e setenta e seis centavos), referente ao custeio do medicamento para realizar a trombólise.

Art. 3º O Fundo Nacional de Saúde adotará as medidas necessárias para a transferência, regular e automática, do montante estabelecido no art. 2º, ao Fundo Municipal de Saúde de São João Del Rei, IBGE 316250, em parcelas mensais, mediante processo autorizativo encaminhado pela Secretaria de Atenção Especializada à Saúde.

Parágrafo único. O recurso relativo ao estabelecimento consignado ao programa de trabalho, tem como finalidade o custeio de quaisquer ações e serviços de média e alta complexidade para atenção à saúde da população, desde que garantida a manutenção da unidade.

Art. 4º O recurso orçamentário, objeto desta Portaria, correrá por conta do orçamento do Ministério da Saúde, devendo onerar o Programa de Trabalho 10.302.5018.8585.0031 - Atenção à Saúde da População para Procedimentos em Média e Alta Complexidade - Plano Orçamentário 0000.

Art. 5º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação, com efeitos financeiros a partir da 7ª (sétima) parcela de 2022.

MARCELO ANTÔNIO CARTAXO QUEIROGA LOPES

ANEXO

UF	IBGE	MUNICÍPIO	ESTABELECIMENTO	CNES	GESTÃO	Nº PROPOSTA SAIPS	CÓDIGO E DESCRIÇÃO DA HABILITAÇÃO	VALOR ANUAL
MG	316250	SÃO JOÃO DEL REI	SANTA CASA DA MISERICÓRDIA DE SÃO JOÃO DEL REI	2161354	MUNICIPAL	154324	16.17 - CENTRO DE ATENDIMENTO DE URGENCIA TIPO III AOS PACIENTES COM AVC	R\$ 1.131.887,26

SECRETARIA DE ATENÇÃO ESPECIALIZADA À SAÚDE

PORTARIA Nº 155, DE 5 DE MAIO DE 2022 (*)

Institui a Câmara Técnica Assessora das Doenças Raras.

A Secretária de Atenção Especializada à Saúde, no uso das suas atribuições, que lhe confere o art. 22, do Decreto nº 9.795, de 17 de maio de 2019, resolve:

Art. 1º Fica instituída Câmara Técnica Assessora (CTA), de caráter técnico, consultivo e educativo, de natureza interinstitucional e multiprofissional, para Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras, de modo a contribuir com as atividades técnicas e desenvolvimento da Política e em matérias estratégicas de interesse da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde (SAES), oferecendo subsídios

ao aperfeiçoamento, integração e qualificação da rede de assistência às pessoas com Doenças Raras no SUS.

Parágrafo único. A Câmara Técnica Assessora tem a finalidade de promover discussões, avaliar e propor medidas, por meio do intercâmbio de conhecimentos e experiências, visando ao aperfeiçoamento de ações estratégicas e ao auxílio técnico para a tomada de decisões sobre questões diretas ou indiretamente relacionadas às pessoas com Doenças Raras no SUS.

Art. 2º São atribuições da Câmara Técnica Assessora para o aperfeiçoamento, integração, qualificação e expansão dos serviços que atendem os Pacientes com Doenças Raras no SUS, no âmbito do Ministério da Saúde:

I - atuar em colaboração com as áreas técnicas do Ministério da Saúde, no apoio à identificação e distribuição geográfica dos centros de referências em doenças raras, em território nacional, sugerindo a construção de propostas para a qualificação da rede em atenção à saúde, com ênfase na capacitação das equipes da atenção primária;



II - apoiar e validar o conteúdo específico de cursos para a formação das equipes de profissionais que atuam na assistência;
III - debater, revisar, promover e auxiliar tecnicamente a motivação de decisões relevantes que versem sobre a elaboração das diretrizes assistenciais para a integração, qualificação e expansão das ações e serviços de assistência aos pacientes no âmbito da Atenção Primária e Especializada;
IV - debater, revisar, e promover auxílio técnico com o objetivo de organiza, fortalecer e qualificar o cuidado na Rede de Atenção à Saúde (RAS);
Art. 3º A Câmara Técnica Assessora das Doenças Raras, será composta por representantes (titulares e suplentes) dos seguintes órgãos:
I - Departamento de Atenção Especializada e Temática - DAET/SAES, sendo:

- a) um representante da Coordenação-Geral de Saúde da Pessoa com Deficiência - CGSPD/DAET/SAES;
b) um representante da Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados - CGSH/DAET/SAES;
c) dois representantes da Coordenação-Geral de Atenção Especializada - CGAE/DAET/SAES;
II - Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde - SCTIE, sendo:
a) um representante do Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde - DGITIS/SCTIE;
b) um representante do Departamento de Ciência e Tecnologia - DECIT/SCTIE);
III - Secretaria de Atenção Primária à Saúde - SAPS, sendo:
a) um representante do Departamento de Saúde da Família - DESF/SAPS;
b) um representante da Departamento de Promoção da Saúde - DEPROS/SAPS;
c) um representante da Coordenação de Saúde da Criança e Aleitamento Materno - COCAM/DAPEs/SAPS;
IV - Secretaria Especial de Saúde Indígena - SESAI;
a) um representante do Gabinete;
V - Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde - SGTES;
a) um representante do Gabinete;
VI - Secretaria de Vigilância em Saúde - SVS, sendo:
a) um representante do Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças não Transmissíveis - DASNT/SVS;
VII - Secretaria Executiva - SE/MS, sendo:
a) um representante do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde - DATASUS.
VIII- Sociedade Brasileira de Genética Médica;
IX- Sociedade Brasileira de Pediatria;
X- Sociedade Brasileira de Enfermagem em Genética e Genômica;
XI- Sociedade Brasileira de Enfermeiros Pediatras; e
XII- Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (EBSERH).
§1º A CTA será coordenada pelo Departamento de Atenção Especializada e Temática DAET/SAES.

§ 2º Os membros deverão ser indicados, pelos titulares dos órgãos, à Coordenação da CAT, por meio de Ofício, no prazo de 10 dias, contados a partir da publicação da Portaria.

Art. 4º Para prestar contribuições às atividades técnicas, a Secretaria de Atenção Especializada à Saúde e demais Secretarias envolvidas poderão convidar especialistas e pesquisadores para apoiar a Câmara Técnica Assessora das Doenças Raras, em caráter consultivo.

§ 1º O convite deverá indicar o tema de abordagem, o local, data e horário da reunião.

§ 2º As reuniões da CTA devem ser formalizadas em Ata, que deverá conter o resumo das recomendações adotadas e a assinatura dos participantes.

Art. 5º Os especialistas e pesquisadores convidados da Câmara Técnica Assessora devem atender aos seguintes requisitos:

I - não possuir qualquer vínculo ou circunstância que possa suscitar potencial conflito de interesse em relação ao tema submetido a sua análise, de forma a permitir a atuação com independência e idoneidade.

II - possuir qualificação técnica e acadêmica necessária à atividade solicitada; e

III - manter confidencialidade em relação à documentação e informação técnica obtida, nos termos da legislação aplicável.

Parágrafo único. Para fins dos incisos I e III do caput, poderão ser utilizados os termos constantes no Anexo I desta Portaria, sem prejuízo da prestação de informações adicionais, a critério do setor finalístico.

Art. 6º A Câmara Técnica Assessora das Doenças Raras, reunir-se-á uma vez a cada dois meses ou, extraordinariamente, quando convocada por sua Coordenação, sendo as reuniões formalizadas conforme Termo de Referência, Anexo III.

§ 1º A abertura dos trabalhos da presente Câmara Técnica Assessora ocorrerá quando presentes na reunião a maioria de seus membros e as deliberações serão tomadas pela maioria simples dos presentes na reunião.

§ 2º O apoio administrativo para as reuniões será feito pela Coordenação-Geral de Atenção Especializada - CGAE/DAET/SAES.

Art. 7º A participação na Câmara Técnica Assessora das Doenças Raras, será considerada prestação de serviço público relevante, não remunerada.

Parágrafo único. A atuação de especialistas e pesquisadores convidados da comunidade científica possui caráter voluntário, não configurando qualquer tipo de vínculo empregatício com a Administração Pública, cabendo apenas o reconhecimento pela notória participação na construção da decisão técnica para qual contribuir.

Art. 8º A duração das atividades da Câmara Técnica Assessora será de 24 meses contados de sua publicação, renováveis por iguais e sucessivos períodos, mediante justificativa.

Parágrafo único. Findo o prazo da Comissão ou a cada renovação, será lavrado relatório das atividades, o qual será entregue à autoridade ou colegiado responsável pela Câmara Técnica Assessora das Doenças Raras.

Art. 9º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação.

MAÍRA BATISTA BOTELHO

ANEXO I- DECLARAÇÃO DE AUSÊNCIA DE CONFLITO INTERESSES

Eu, _____, portador do CPF nº _____ e da cédula de identidade nº _____ para atuar como membro da Câmara Técnica Assessora, prestando atividade técnica consultiva de interesse ao Ministério da Saúde, e tendo fornecidas todas as informações pertinentes para a execução dessa atividade, declaro para os devidos fins que não possuo nenhum tipo de conflito de interesse relacionado ao tema submetido à minha análise, viabilizando, desta forma, a minha atuação técnica. Declaro ter ciência de que a prestação de declaração falsa me sujeitará às penalidades previstas na legislação.

Data: _____

Assinatura _____

ANEXO II- TERMO DE CONFIDENCIALIDADE

Eu, _____, portador do CPF nº _____ e da cédula de identidade nº _____, comprometo-me a manter confidencialidade com relação a toda documentação e informação técnica obtida por meio do Ministério da Saúde, concordando em não divulgar a terceiros informações e dados sigilosos e sujeitos a restrição de acesso, nos termos da legislação vigente. Declaro ter ciência de que a inobservância me sujeitará às penalidades previstas na legislação.

Data: _____

Assinatura _____

ANEXO III- TERMO DE REFERÊNCIA REUNIÃO DA CÂMARA TÉCNICA ASSESSORA DAS DOENÇAS RARAS

1. Introdução Breve descrição do histórico do assunto que será objeto de debate na reunião da câmara técnica assessora.
(Apresentar resumo dos principais objetivos pretendidos pela Câmara Técnica Assessora - suficientes para justificar a realização de reunião).

2. Temas a serem discutidos.

(Breve indicação dos propósitos que serão objeto de discussão no âmbito da câmara técnica). Recomenda-se a criação de um regime de prioridades para as discussões, de forma a melhor organizar os trabalhos pretendidos.

3. Metas e Objetivos.

(Apontar as metas e os objetivos que se pretende alcançar com a instalação da câmara técnica). Obs.: As metas são pontos amplos e abrangentes, que devem focar no projeto como um todo. Os objetivos, por sua vez, referem-se a pontos mais tangíveis e, preferencialmente, classificados em de curto, médio ou longo prazo.

4. Composição.

(Indicar os participantes que farão parte da composição da câmara técnica, apontando o segmento por eles representado, bem como as associações ou entidades que representam. É recomendável incluir, ainda, as formas de contato com estes membros, como seu endereço de correio eletrônico e números de telefone.

5. Metodologia dos trabalhos.

(Especificar detalhes sobre o funcionamento pretendido para os trabalhos da câmara técnica). Neste tópico, devem ser explicitados, obrigatoriamente, os seguintes pontos:

Data da Reunião.

Horário e Pauta.

Prazos para entrega de trabalhos/relatórios, se necessário.

6. Cronograma de atividades.

O cronograma deve incluir, obrigatoriamente, a indicação da data de início e de término dos trabalhos. DATA xx/xx/xxxx.

ATIVIDADE:

OBJETIVO:

- Data máxima para conclusão dos trabalhos: xx/xx/xxxx.

- Conclusão dos trabalhos, entrega do objeto e apresentação do relatório final.

7. Considerações finais.

Espaço destinado a outras considerações, não constantes nos demais itens do termo de referência, mas cujo comunicado se faça importante. CIDADE, DIA de MÊS de ANO.

(Assinatura _____ do _____ Diretor) APROVADO.

(*) Republicada por ter saído com incorreções no Diário Oficial da União (DOU) nº 88, de 11 de maio de 2022, Seção 1, páginas 285 e 286.

PORTARIA Nº 181, DE 30 DE MAIO DE 2022

Concede renovação de autorização a estabelecimentos e equipes de saúde para retirada e transplante de órgãos, tecidos e células-tronco hematopoieticas.

A Secretária de Atenção Especializada à Saúde, no uso de suas atribuições, Considerando o disposto na Lei nº 9.434, de 4 de fevereiro de 1997, que dispõe sobre a remoção de órgãos, tecidos e partes do corpo humano para fins de transplante e tratamento;

Considerando o Decreto nº 9.175, de 18 de outubro de 2017, que regulamenta a Lei nº 9.434, de 4 fevereiro de 1997, para tratar da disposição de órgãos, tecidos, células e partes do corpo humano para fins de transplante e tratamento;

Considerando a Portaria GM/MS nº 2.500, de 28 de setembro de 2017, que dispõe sobre a elaboração, a proposição, a tramitação e a consolidação de atos normativos no âmbito do Ministério da Saúde;

Considerando a Portaria de Consolidação GM/MS nº 4, de 28 de setembro de 2017, que consolida as normas sobre os sistemas e os subsistemas do Sistema Único de Saúde;

Considerando a Nota Técnica nº 56/2022-CGSNT/DAET/SAES/MS, constante no NUP/SEI 25000.074583/2022-50; e

Considerando a manifestação favorável das respectivas Secretarias Estaduais de Saúde/Centrais Estaduais de Transplantes - CET, resolve:

Art. 1º Fica concedida renovação de autorização para realizar retirada e transplante de rim aos estabelecimentos de saúde a seguir identificados:

RETIRADA DE ÓRGÃOS E TECIDOS: 24.20

RIM: 24.08

ALAGOAS

Nº do SNT: 2 01 99 AL 03
I - denominação: Santa Casa de Misericórdia de Maceió
II - CNPJ: 12.307.187/0001-50
III - CNES: 2007037
IV - endereço: Rua Barão de Maceió, nº 346, Bairro: Centro, Maceió/AL, CEP: 57.020-360.

SÃO PAULO

Nº do SNT: 2 01 14 SP 05
I - denominação: Hospital Infantil Sabará - Fundação José Luiz Egydio Setubal
II - CNPJ: 61.213.674/0002-40
III - CNES: 6614426
IV - endereço: Avenida Angélica, nº 1.987, Bairro: Higienópolis, São Paulo/SP, CEP: 01.227-200.

Nº do SNT: 2 01 00 SP 39
I - denominação: Hospital do Rim e Hipertensão - Fundação Oswaldo Ramos
II - CNPJ: 52.803.319/0001-59
III - CNES: 2089785
IV - endereço: Rua Borges Lagoa, nº 960, Bairro: Vila Clementino, São Paulo/SP, CEP: 04.038-002.

Nº do SNT: 2 01 99 SP 11
I - denominação: Real e Benemerita Associação Portuguesa de Beneficência
II - CNPJ: 2080575
III - CNES: 61.599.908/0001-58
IV - endereço: Rua Maestro Cardim, nº 769, Bairro: Liberdade, São Paulo/SP, CEP: 01.323-900.

Art. 2º Fica concedida renovação de autorização para realizar retirada e transplante de fígado aos estabelecimentos de saúde a seguir identificados:





MINISTÉRIO DA MULHER, DA FAMÍLIA E DOS DIREITOS HUMANOS

Departamento de Gestão e Relações Interinstitucionais

Coordenação-Geral das Pessoas com Doenças Raras

PLANO DE TRABALHO
COMITÊ INTERMINISTERIAL DE DOENÇAS RARAS

2021



MINISTÉRIO DA MULHER, DA FAMÍLIA E DOS DIREITOS HUMANOS

Departamento de Gestão e Relações Interinstitucionais

Coordenação-Geral das Pessoas com Doenças Raras

MEMBROS DO COMITÊ

(PORTARIA Nº 599, DE 22 DE FEVEREIRO DE 2021)

Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos:

- a) titular: Adriana Haas Villas Bôas; e
- b) suplente: Camila Chrispim de Carvalho;

Casa Civil da Presidência da República:

- a) titular: Robson Crepaldi; e
- b) suplente: Livia Moura Delfino dos Santos;

Ministério da Educação:

- a) titular: Ilda Ribeiro Peliz; e
- b) suplente: Nidia Regina Limeira de Sá;

Subsecretaria da Perícia Médica Federal da Secretaria de Previdência da Secretaria Especial de Previdência e Trabalho do Ministério da Economia:

- a) titular: Viviane Cabral; e
- b) suplente: Bruno Henrique da Silva;

Secretaria Nacional de Assistência Social da Secretaria Especial do Desenvolvimento Social do Ministério da Cidadania:

- a) titular: André Rodrigues Veras; e
- b) suplente: Deusina Lopes da Cruz;

Secretaria Nacional de Atenção à Primeira Infância da Secretaria Especial do Desenvolvimento Social do Ministério da Cidadania:

- a) titular: Maria Cícera Pinheiro; e
- b) suplente: Vanessa Alessandra Cavalcanti Peixoto;

Secretaria de Atenção Especializada à Saúde do Ministério da Saúde:

- a) titular: Eduardo David Gomes; e
- b) suplente: Angelo Roberto Gonçalves;

Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde do Ministério da Saúde:

- a) titular: Vania Cristina Canuto Santos; e
- b) suplente: Clementina Corah Lucas Prado;

Secretaria de Empreendedorismo e Inovação do Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações:

- a) titular: Felipe Silva Bellucci; e
- b) suplente: Luciana Landim Carneiro Estevanato;

Secretaria de Pesquisa e Formação Científica do Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações:

- a) titular: Thiago de Mello Moraes; e
- b) suplente: Thais Haline Vaz Sousa;

Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos:

- a) titular: Luciana Dantas da Costa Oliveira; e
- b) suplente: Emerson Silva Masullo.



MINISTÉRIO DA MULHER, DA FAMÍLIA E DOS DIREITOS HUMANOS

Departamento de Gestão e Relações Interinstitucionais

Coordenação-Geral das Pessoas com Doenças Raras

SUMÁRIO

I - APRESENTAÇÃO	05
II - JUSTIFICATIVA	08
III - OBJETIVO GERAL	08
IV - OBJETIVOS ESPECÍFICOS	08
V - ACOMPANHAMENTO DAS ATIVIDADES	08
VI – ATIVIDADES	08
VII - REFERÊNCIAS	21



MINISTÉRIO DA MULHER, DA FAMÍLIA E DOS DIREITOS HUMANOS

Departamento de Gestão e Relações Interinstitucionais

Coordenação-Geral das Pessoas com Doenças Raras

I - APRESENTAÇÃO

Uma doença rara é uma condição de saúde que afeta um pequeno número de pessoas em comparação com outras doenças prevalentes na população geral. Segundo a definição dada pela Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, são consideradas doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos.

Existem, de acordo com a *European Medicines Agency (EMA)*, entre 5 mil e 8 mil doenças raras documentadas que, em sua grande maioria (80%), possuem origem genética, podendo envolver um ou vários genes ou anomalias cromossômicas. As demais doenças raras (20%) são causadas por fatores ambientais, infecções bacterianas ou virais, alergias, processos degenerativos, proliferativos ou tóxicos, como produtos químicos ou radiações (LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2016).

As doenças raras se caracterizam por uma numerosa diversidade de sinais e sintomas, que variam não apenas de doença para doença, mas também de indivíduo para indivíduo, embora acometidos pela mesma condição. Geralmente, tais doenças podem causar alterações físicas, mentais, comportamentais e/ou sensoriais, comprometendo vários sistemas do organismo (LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2016).

Em geral, as doenças raras são crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo ser degenerativas. Muitas vezes, o paciente perde autonomia para andar, comer, sentar, respirar, podendo evoluir para o óbito.

Ademais, a grande maioria das doenças raras não possui cura, de tal modo que o tratamento consiste em acompanhamento clínico, fisioterápico, fonoaudiológico, psicoterápico, dentre outros, com o objetivo de aliviar os sintomas ou postergar seu aparecimento. Esse conjunto de elementos pode causar grande sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias, segundo o Ministério da Saúde (2019).

Conforme afirma o estudo “Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database”, de 2019, uma estimativa conservadora obtida a partir de evidências indica uma prevalência mundial de doenças raras variando entre 3,5% e 5,9% da população, taxa que aplicada à população brasileira resultaria em um contingente de 7,5 milhões a 12,5 milhões de pessoas com doenças raras.

Assim, muito embora sejam individualmente raras, como um grupo elas acometem um percentual significativo da população. Isso resulta em um problema de saúde relevante, representando importantes desafios para os prestadores de serviços de saúde, particularmente em um contexto de custos crescentes (INSTITUTE OF MEDICINE, 2010).

No entanto, ainda faltam estudos populacionais mais amplos, e esse quadro, juntamente com a diversidade e a escassez dessas doenças, dificulta a adoção de mecanismos e estratégias que permitam o diagnóstico e o cuidado dessas pessoas.

Sabe-se que pessoas com doenças raras enfrentam ameaças à sua dignidade e aos seus direitos pela falta de conhecimento sobre sua condição; pelas lacunas na formação de profissionais de saúde, de educação, assistência social e de seguridade social, que têm dificuldade em reconhecê-los; pela complexidade das formas de apoio que carecem por parte dos serviços de saúde; pelos custos de seus tratamentos e medicamentos; pela falta de abrangência da educação inclusiva; pela falta de alimentos especiais, que carecem para sua subsistência; insuficiência de serviços especializados e inclusivos na saúde, na assistência social, na situação de dependência de cuidados, serviços de acolhimento, acesso a renda e benefícios, tecnologia assistiva e ajudas técnicas, acessibilidade no trabalho, vivências de estigma e preconceito ou pela invisibilidade que sofrem no seio da sociedade, entre outros.

Nesse sentido, reconhecendo a fragilidade intrínseca desse expressivo grupo de pessoas, foi publicado o Decreto nº 10.558, de 3 de dezembro de 2020, que instituiu o Comitê Interministerial de Doenças Raras.

A finalidade do Plano de Trabalho do Comitê Interministerial de Doenças Raras é articular ações sobre temas de relevância para as pessoas com doenças raras, tais como medicamentos de alto custo, protocolos de atendimento, Centros de Referência, triagem neonatal, benefícios, aposentadorias e pensões, tecnologia assistiva, inclusão de temas relacionados às doenças raras nas matrizes curriculares de universidades, e nas capacitações, empregabilidade, entre outros.

O Comitê é composto por representantes do Ministério da Saúde, do Ministério da Economia, do Ministério da Cidadania, do Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações, da Casa Civil, do Ministério da Educação e do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos, que o coordenará.

O Plano de Trabalho deverá ser aprovado em reunião do Comitê Interministerial de Doenças Raras, e seu cumprimento promoverá a adoção de ações e o desenvolvimento de projetos para pessoas com doenças raras, contribuindo, de forma significativa, para o permanente exercício de enfrentamento das vulnerabilidades sociais e históricas que colocam em xeque a dignidade desse grupo de pessoas e beneficiará todos os brasileiros com doenças raras e seus familiares.

Este Plano de Trabalho apresenta as atividades propostas pelo Comitê Interministerial de Doenças Raras para serem desenvolvidas no período de 2021 a 2027.

O Plano contém ações que não são exaustivas e poderá ser alterado, ao longo de sua vigência, pela concordância da maioria de seus membros, podendo ser acrescentadas novas ações a qualquer tempo, de acordo com a conveniência e oportunidade.

II - JUSTIFICATIVA

A criação e aprovação do Plano de Trabalho do Comitê se justifica para auxiliar a estruturação e acompanhamento das ações e atividades do Comitê, bem como orientar procedimentos para a execução de suas competências. Serve ainda como mecanismo de monitoramento do cronograma de trabalho e de mensuração de metas e objetivos alcançados.

III - OBJETIVO GERAL

O presente plano de trabalho visa propor diretrizes norteadoras para a atuação do Comitê Interministerial de Doenças Raras, visando o cumprimento de suas competências legais. O principal objetivo deste Plano de Trabalho é auxiliar a estruturação, formulação, articulação e acompanhamento das ações e atividades do Comitê.

IV - OBJETIVOS ESPECÍFICOS

A finalidade do presente plano de trabalho é estabelecer:

- I - objeto das discussões técnicas e principais questões a serem respondidas;
- II - justificativa para aprofundamento das discussões técnicas;
- III - contribuição esperada de cada órgão integrante do Comitê;
- IV - produtos esperados (informação, proposta, posicionamento); e
- V - cronograma tentativo de atividades e entrega dos produtos.

V - ACOMPANHAMENTO DAS ATIVIDADES

O Comitê acompanhará todas as atividades propostas neste Plano de Trabalho, como também divulgará o desenvolvimento de cada uma das atividades no sítio eletrônico do MMFDH.

VI – ATIVIDADES

O Plano de Trabalho do Comitê Interministerial de Doenças Raras deve ser aprovado por seus membros, titulares e suplentes, e ser homologado por sua autoridade máxima.

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
1	Heterogeneidade e desconexão de políticas voltadas ao público com doenças raras.	Transversalidade, integração e coordenação das ações governamentais.	a) Mapear, integrar e divulgar as políticas e ações governamentais voltadas às pessoas com doenças raras; b) Analisar legislações existentes.	a) Realizar levantamento das políticas e ações federais voltadas às pessoas com doenças raras, identificando sobreposições e vazios; b) Sistematizar e divulgar as informações recebidas nos portais oficiais das instituições integrantes do grupo. c) Propor ações de integração e coordenação das ações e políticas no âmbito do Comitê;	Todos os membros do Comitê.	28/02/2022 *revisar anualmente.	Levantamento realizado; Ações realizadas pelo Governo Federal sistematizadas e divulgadas; Proposta de aprimoramento das políticas existentes apresentada; Guia de ações federais para as famílias e pessoas com doenças raras criado; Novas propostas de políticas públicas para pessoas com doenças raras alinhadas.	Incentivar o intercâmbio de experiências e práticas relevantes no campo das doenças raras entre os órgãos e as entidades da administração pública federal, instituições de pesquisa e entidades representativas de pessoas com doenças raras. (inciso II)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
2	Invisibilidade, estigma e preconceito das pessoas com doenças raras.	Visibilidade das Doenças Raras.	a) Promover campanhas educativas e de conscientização.	a) Propor estratégias de campanhas educativas e de conscientização, de acordo com público-alvo; b) Propor ações integradas e/ou específicas de comunicação. c) Mobilizar os meios de produção e de difusão de campanhas juntos às As-coms e Secom.	Todos os membros do Comitê.	28/02/2022 *revisar anualmente	Levantamento de estratégias de campanha realizado; Propostas de ações integradas elaboradas; Campanha elaboradas e realizadas.	Incentivar o intercâmbio de experiências e práticas relevantes no campo das doenças raras entre os órgãos e as entidades da administração pública federal, instituições de pesquisa e entidades representativas de pessoas com doenças raras. (inciso II)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
3	Demora no diagnóstico: não é incomum que a trajetória do paciente com doença rara até a confirmação diagnóstica de sua condição se estenda por muito tempo, o que causa sofrimento a essas pessoas e aos seus familiares.	Triagem Neonatal e diagnóstico precoce.	a) Propor soluções para tornar mais rápido e efetivo o diagnóstico precoce de doenças raras; b) Articular estratégias com vista à capacitação de estudantes de graduação e pós-graduação de cursos da saúde, dos profissionais de maternidades, salas de parto, da saúde básica e saúde da família em doenças raras; c) Discutir e propor soluções e ações para viabilizar acesso a serviços de saúde após o diagnóstico realizado; d) Propor soluções em potencial com vistas a propiciar a identificação de sinais e sintomas sugestivos de doença rara ao nascimento e ao longo do acompanhamento da criança e adolescente.	a) Identificar entraves e potencialidades relacionadas ao diagnóstico precoce nas áreas de Educação e Saúde; b) Propor ações nas áreas da Educação e da Saúde para mitigar as dificuldades levantadas; c) Levantar e promover meios para facilitar o diagnóstico.	Ministério da Educação; Ministério da Saúde; Ministério da Cidadania.	30/06/2022	Diagnóstico de entraves e potencialidades na área da Educação e Saúde realizado; Proposta de ações e soluções elaborado; Plano de ação criado e implementado.	Estimular o desenvolvimento de políticas públicas intersetoriais no domínio das doenças raras e na sua aplicação. (inciso I)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
4	Formação de profissionais de educação insuficiente ou inexistente em Doenças Raras para ensino básico, médio e superior.	Educação inclusiva e formação profissional.	a) Propor soluções visando ampliar a formação de profissionais de educação no tema Doenças Raras; b) Realizar campanhas informativas junto aos profissionais da educação, em parceria com Estados e Municípios; c) Articular junto às universidades possibilidades de ampliação do conteúdo referente a Doenças Raras em cursos de graduação da área de educação.	a) Realizar mapeamento dos cursos ofertados no tema de Doenças Raras e verificar sua aplicabilidade aos profissionais de educação; b) Elaborar cursos específicos, se necessário; c) Verificar, junto à SECOM, possibilidade de elaborar material informativo e divulgação junto aos profissionais de educação; d) Propor formas de articulação para disseminação do material informativo junto aos profissionais de escolas estaduais e municipais.	Ministério da Educação.	31/12/2022	Mapeamento de cursos sobre doenças raras realizado; Proposta de novos cursos específicos elaborada; Material informativo produzido e divulgado; Conhecimento sobre doenças raras junto aos profissionais de escolas estaduais e municipais disseminado.	Estimular o desenvolvimento de políticas públicas intersetoriais no domínio das doenças raras e na sua aplicação. (inciso I)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
5	Formação de profissionais da seguridade social insuficiente ou inexistente.	Educação inclusiva e formação profissional.	<p>a) Propor soluções visando ampliar a formação de profissionais da seguridade social no tema Doenças Raras, com ênfase àqueles que atuam nos serviços de assistência social municipais e estaduais (CRAS e CREAS), agências do INSS e outros poderes;</p> <p>b) Realizar campanhas informativas junto a esses profissionais, em parceria com Estados, Municípios, INSS, Judiciário e Legislativo.</p> <p>c) Propor soluções visando ampliar a formação de profissionais de saúde no tema Doenças Raras;</p> <p>d) Propor iniciativas visando a qualificação de profissionais de saúde no tema de Doenças Raras.</p>	<p>a) Realizar mapeamento dos cursos ofertados no tema de Doenças Raras;</p> <p>b) Elaborar cursos específicos, se necessário;</p> <p>c) Verificar, junto à SECOM, possibilidade de elaborar material informativo e divulgação junto aos profissionais da seguridade social;</p> <p>d) Propor formas de articulação para disseminação do material informativo junto aos profissionais de CRAS, CREAS, INSS, Judiciário e Legislativo.</p> <p>e) Levantar a base curricular adequada à capacitação dos profissionais de saúde responsáveis pelo diagnóstico, pelo tratamento e pelo aconselhamento genético e dos profissionais responsáveis pela assistência continuada à pessoa com doença rara e seus familiares;</p> <p>f) Levantar as melhores práticas de ensino atualmente aplicadas do assunto;</p> <p>g) Propor a base educacional de formação e especialização no tema doenças raras;</p> <p>e) Propor a realização de videoaulas de educação em doenças rara para profissionais da saúde;</p>	<p>Ministério da Educação;</p> <p>Ministério da Cidadania;</p> <p>Ministério da Economia.</p>	31/12/2022	<p>Mapeamento de cursos sobre doenças raras realizado;</p> <p>Proposta de novos cursos específicos elaborada;</p> <p>Material informativo produzido e divulgado;</p> <p>Conhecimento sobre doenças raras junto aos profissionais de escolas estaduais e municipais disseminado;</p> <p>Cursos em CRAS, CREAS e Agências do INSS realizados.</p> <p>Levantamento de base curricular realizado;</p> <p>Levantamento de melhores práticas de ensino realizado;</p> <p>Conteúdo básico estabelecido a doenças raras;</p> <p>Matrizes Curriculares Universitárias Propostas;</p>	Estimular o desenvolvimento de políticas públicas intersetoriais no domínio das doenças raras e na sua aplicação. (inciso I)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
6	Informação insuficiente ou de qualidade limitada à pessoa com doença rara e a seus familiares sobre sua condição de saúde.	Acesso à informação.	<p>a) Prover à pessoa com doença rara e seus familiares informações adequadas sobre sua condição;</p> <p>b) Aperfeiçoar o conhecimento existente nos serviços que acolhem pessoas com doenças raras no âmbito do SUS;</p> <p>c) Propor soluções para aumentar a inclusão e a permanência das pessoas com Doenças Raras no mercado de trabalho.</p> <p>d) Ampliar a divulgação dos centros de doenças raras em parceria com estados e municípios.</p>	<p>a) Propor diretrizes visando informar adequadamente as pessoas com doenças raras sobre sua condição</p> <p>b) Inserção de informações de georreferenciamento dos centros de doenças raras no aplicativo Conecte SUS</p> <p>c) Disponibilização de informações atualizadas aos cidadãos sobre os serviços prestados pelos centros de referência brasileiros em doenças raras no aplicativo Conecte SUS, em parceria com o DATASUS/MS</p>	<p>Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos;</p> <p>Casa Civil;</p> <p>Ministério da Saúde;</p> <p>Ministério da Educação;</p> <p>Ministério da Economia;</p> <p>Ministério da Cidadania.</p>	31/12/2022	<p>Propostas de diretrizes de informação elaboradas.</p> <p>Material informativo produzido e divulgado;</p> <p>Conhecimento sobre doenças raras junto aos profissionais de saúde disseminado.</p>	Estimular o desenvolvimento de políticas públicas intersetoriais no domínio das doenças raras e na sua aplicação. (inciso I)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
7	Estudos, pesquisas e inovações para doenças raras insuficientes, e de qualidade limitada ou que geram produtos de acesso limitado	Pesquisa científica, desenvolvimento tecnológico, inovação e estudos sobre doenças raras.	<p>a) Fomentar iniciativas, projetos, chamadas, centros e redes de Pesquisa científica, desenvolvimento tecnológico, inovação com foco soluções com novas abordagens terapêuticas, adaptações de formulações medicamentosas e produtos para saúde, rastreamento e diagnóstico, soluções para superação de desafios enfrentados.</p> <p>b) Fomentar pesquisas com vistas ao desenvolvimento de ações voltadas à garantia de direitos e qualidade de vida das pessoas com doenças raras na triagem neonatal, fornecimento de medicamento, tratamentos, reabilitação e adaptações.</p>	<p>a) Mapear as prioridades de P, D&I em doenças raras.</p> <p>b) Apoiar centros e redes de P, D & I que envolvam tecnologias aplicadas às doenças raras</p> <p>c) Fomentar projetos de Pesquisa, Desenvolvimento e Inovação que tenham como foco o desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas, incluindo o desenvolvimento de: (1) terapias avançadas;(2) reposicionamento de fármacos; (3) novas plataformas tecnológicas incluindo biobancos, ciência de dados, tecnologias assistivas, e reabilitação. (4) tecnologia farmacêutica e novas apresentações;..</p> <p>d) Fomentar projetos e estudos de Pesquisa, Desenvolvimento e Inovação que tenham como foco rastreamento, diagnóstico e marcadores prognósticos em doenças raras, incluindo: desenvolvimento de insumos e aprimoramento de técnicas biomoleculares, bioinformática, sequenciamento genômico e algoritmos de aprendizagem de máquina, estudos epidemiológicos e de associação genótipo/ fenótipo.</p>	<p>Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações;</p> <p>Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos;</p> <p>Ministério da Saúde.</p>	31/12/2022	<p>Chamadas públicas de fomento em P, D & I</p> <p>Redes e centros fortalecidos</p> <p>Desenvolvimento de tecnologias nacionais no âmbito das doenças raras</p>	Estimular o desenvolvimento de políticas públicas intersetoriais no domínio das doenças raras e na sua aplicação. (inciso I)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
8	Os conceitos de doenças raras adotados podem não ser adequado à realidade brasileira, excluindo ou incluindo condições indevidamente.	Conceito de doenças raras.	Avaliar se as definições de doenças raras atualmente adotadas pelo Brasil são adequadas e propor alterações, se necessário.	a) Realizar levantamento de definições de doenças raras para além das adotadas pelo Brasil; c) Avaliar se há necessidade de alteração nas definições atualmente adotadas e, caso necessário, propor nova definição de doenças raras.	Ministério da Saúde; Ministério da Economia; Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos; Ministério da Cidadania; Ministério da Educação.	31/12/2023	Levantamento realizado; Nova definição, se pertinente, proposta.	Apresentar proposta de definição para doenças raras a ser adotada em âmbito nacional. (inciso III)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
9	Estudos populacionais de mapeamento das pessoas com doenças raras insuficientes ou de qualidade limitada no Brasil-e falta de difusão-de informações consolidadas sobre tecnologia assistiva disponível e seus fornecedores.	Base de dados/ Cadastro Único.	a) Articular formas de criar uma base de dados unificada; b) Disponibilizar e difundir informações sobre tecnologia assistiva disponível e seus fornecedores/desenvolvedores.	a) Levantar as necessidades técnicas e materiais para a criação de um banco de dados unificado sobre a população com doenças raras e sobre a tecnologia assistiva disponível para atendimento a esse grupo; b) Definir a responsabilidade pela gestão e operação do banco de dados unificado; c) Planejar a coleta e processamento das informações componentes do banco de dados unificados; d) Iniciar a implantação do banco de dados unificado.	Ministério da Saúde; Ministério da Cidadania; Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações.	31/12/2023	Base de dados unificada implementada.	Formular estratégias para a coleta, o processamento, a sistematização e a disseminação de informações sobre doenças raras. (inciso IV)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
10	Cobertura insuficiente no território para atendimento adequado e específico à diversidade de doenças raras.	Pontos de atenção e serviços especializados.	a) Apoiar a criação e a sustentabilidade de rede entre os serviços especializados, hospitais de referência, hospitais universitários, profissionais da área e pontos de atenção às pessoas com doenças raras.	a) Levantar os óbices para a integração plena e permanente dos pontos de atenção às pessoas com doenças raras; b) Planejar as estratégias de integração entre os pontos de atenção às pessoas com doenças raras; c) Levantar recursos e custos necessários à integração e sustentabilidade de serviços de saúde, com vistas ao atendimento integral de pessoas com doenças raras; d) Elaborar projetos de integração dos pontos de atenção às pessoas com doenças raras e promover discussões sobre implementação e sustentabilidade dos mesmos com os setores públicos responsáveis por sua implementação; e) Apoio, implementação, fomento e atualização de Centros e Redes Nacionais de pesquisa, desenvolvimento e inovação na área de Tecnologias para Doenças Raras.	Ministério da Mulher Família e Direitos Humanos; Ministério da Saúde; Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações; Ministério da Economia; Ministério da Cidadania; Ministério da Educação.	31/12/2025	Propostas de integração entre os pontos de atenção às pessoas com doenças raras elaboradas.	Incentivar a atuação em rede dos centros especializados, dos hospitais de referência e dos demais locais de atendimento às pessoas com doenças raras da rede pública. (inciso V)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
11	Riscos ao abastecimento contínuo de medicamentos e demais produtos necessários ao tratamento e bem-estar das pessoas com doenças raras.	Tratamento medicamentoso.	a) Propor estratégias e soluções em potencial para mitigar e superar os riscos ao abastecimento contínuo de medicamentos e produtos para a saúde necessários ao tratamento e bem-estar das pessoas com doenças raras; b) Propor estratégias inovadoras para a incorporação de novas tecnologias no SUS, com vistas ao atendimento de pessoas com doenças raras. c) Buscar propostas e alternativas de financiamento sustentável para acesso das pessoas com doenças raras aos medicamentos, insumos e terapias inovadoras incorporadas no SUS. d) Promover ações de advocacy, de forma continuada, ao financiamento do tratamento de pessoas com DR	a) Monitorar falta de Medicamentos; b) Identificar e consolidar riscos ao abastecimento contínuo e adequado de medicamentos; c) Propor estratégias e soluções em potencial de mitigação e superação.	Ministério da Saúde; Ministério da Economia;	31/12/2026	Acesso às tecnologias incorporadas para doenças raras assegurado.	Incentivar a atuação em rede dos centros especializados, dos hospitais de referência e dos demais locais de atendimento às pessoas com doenças raras da rede pública. (inciso V)

VII – REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção. 2019. Disponível em: < <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z-1/d/doencas-raras> >. Acessado em: 25/03/2021

_____. Ministério da Saúde. Portaria n 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. Brasília (DF): MS; 2014.

EURORDIS. Rare Diseases: understanding this Public Health Priority. European Organisation for Rare Diseases. 2005. Disponível em: [Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority \(eurordis.org\)](http://rare-diseases.eu). Acessado em: 25/03/2021

INSTITUTE OF MEDICINE (US). Rare diseases and orphan products: accelerating research and development. Washington (DC): National Academies Press; 2010. Disponível em: [Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development | The National Academies Press \(nap.edu\)](http://www.nap.edu/publications/12801). Acesso em: 25/03/2021

LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com Doenças Raras. Texto & Contexto Enfermagem, v. 25, n. 4, p. 1-9, 2016

NGUENGANG, S. W.; LAMBERT, D. M.; OLRYS, A.; RODWELL, C. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. European Journal of Human Genetics, v. 28, p. 165-173, 2019. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>. Acesso em: 12 abr. 2021.



Ministério da
Saúde

Secretaria de Atenção Especializada à Saúde
Departamento de Atenção Especializada e Temática
Coordenação Geral de Atenção Especializada

Linha de Cuidados

PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

gov.br/saude

 [minsaude](#)

MINISTÉRIO DA
SAÚDE



PÁTRIA AMADA
BRASIL
GOVERNO FEDERAL

Abril de 2022

© 2022 Ministério da Saúde.

Todos os direitos reservados. É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte e que não seja para venda ou qualquer fim comercial. A responsabilidade pelos direitos autorais de textos e imagens desta obra é da área técnica. A coleção institucional do Ministério da Saúde pode ser acessada na íntegra na Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde: <http://www.saude.gov.br/bvs>.

Elaboração, distribuição e informações:

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Secretaria de Atenção Especializada à Saúde - SAES

Departamento de Atenção Especializada e Temática - DAET

Esplanada dos Ministérios, bloco G, Edifício Sede, 7º andar

CEP: 70.058-900 – Brasília/DF Tel.: (61) 3315-9220

Elaboração

Natan Monsores

CGAE/DAET/SAES/MS

Colaboração

Amanda Oliveira do Vale Lira

CGSPD/DAET/SAES/MS

Ana Carolina Diques da Costa

CGAE/DAET/SAES/MS

Ana Claudia Pinheiro Torres

CGSPD/DAET/SAES/MS

Ana Patrícia de Paula

DAET/SAES/MS

Andrea Vieira Alves Benincasa

CGAE/DAET/SAES/MS

Angelo Roberto Gonçalves

CGSPD/DAET/SAES/MS

Anna Paula Hormes

DAET/SAES/MS

Carla Valença Daher

CGAE/DAET/SAES/MS

Fabiano Romanholo Ferreira

CGSH/DAET/SAES/MS

Jakeline Nunes

CGSH/DAET/SAES/MS

Lydia Melo França

CGAE/DAET/SAES/MS

Nilcilene da Silva Costa

DAET/SAES/MS

Patricia da Silva Campos

CGAE/DAET/SAES/MS

Patrícia Peres de Souza

CGAE/DAET/SAES/MS

Paula Juliana Antoniazio Zamaro

CGSH/DAET/SAES/MS

Theresa Helena Ramos da Silveira Mota de Queiroz

CGSPD/DAET/SAES/MS

Revisão Final

Maria Inez Pordeus Gadelha

SAES/MS

Maíra Batista Botelho

SAES/MS

Capa, projeto gráfico e diagramação

Bruno de Melo Vianna

Ficha Catalográfica

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS) – Brasília: Ministério da Saúde, 2022. 15 p.

1. Linha de Cuidado. 2. Condições Raras. 3. Doenças Raras. 4. Rede de Atenção à Saúde.

Siglas

- AE - Atenção Especializada
- AES - Atenção Especializada à Saúde
- ANVISA - Agência Nacional de Vigilância Sanitária
- APS - Atenção Primária em Saúde
- CER - Centros Especializados em Reabilitação
- CONITEC - Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS
- PNTN - Programa Nacional de Triagem Neonatal
- PTS - Projetos Terapêuticos Singulares
- RAS - Rede de Atenção à Saúde
- RCPD - Rede de Cuidados da Saúde da Pessoa com Deficiência
- SAES - Secretária de Atenção Especializada à Saúde
- SUS - Sistema Único de Saúde

Glossário

- **Linha de Cuidados** – proposta de organização do sistema de saúde visando garantir um cuidado integrado e continuado, com o objetivo de atender às necessidades de saúde do usuário do SUS em sua integralidade
- **Rede de Atenção à Saúde** – é definida como os arranjos organizativos de ações e serviços de saúde, de diferentes densidades tecnológicas, que integradas por meio de sistemas de apoio técnico, logístico e de gestão, buscam garantir a integralidade do cuidado
- **Diretrizes** – são documentos norteadores das melhores práticas a serem seguidas por profissionais de saúde e gestores, sejam eles do setor público ou privado da saúde.
- **Fluxo assistencial** – refere-se à produção de cuidado ao contemplar as necessidades de saúde dos usuários
- **Regulação de Sistemas de Saúde** – tem como objeto os sistemas municipais, estaduais e nacional de saúde, e como sujeitos seus respectivos gestores públicos, definindo a partir dos princípios e diretrizes do SUS, macrodiretrizes para a Regulação da Atenção à Saúde e executando ações de monitoramento, controle, avaliação, auditoria e vigilância desses sistemas;
- **Regulação da Atenção à Saúde** – ação exercida pelas Secretarias Estaduais e Municipais de Saúde, conforme pactuação estabelecida no Termo de Compromisso de Gestão do Pacto pela Saúde; tem como objetivo garantir a adequada prestação de serviços à população e seu objeto é a produção das ações diretas e finais de atenção à saúde, estando, portanto, dirigida aos prestadores públicos e privados, e como sujeitos seus respectivos gestores públicos, definindo estratégias e macrodiretrizes para a Regulação do Acesso à Assistência e Controle da Atenção à Saúde, também denominada de Regulação Assistencial e controle da oferta de serviços executando ações de monitoramento, controle, avaliação, auditoria e vigilância da atenção e da assistência à saúde no âmbito do SUS; e
- **Regulação do Acesso à Assistência** – também denominada regulação do acesso ou regulação assistencial, tem como objetos a organização, o controle, o gerenciamento e a priorização do acesso e dos fluxos assistenciais no âmbito do SUS, e como sujeitos seus respectivos gestores públicos, sendo estabelecida pelo complexo regulador e suas unidades operacionais e esta dimensão abrange a regulação médica, exercendo autoridade sanitária para a garantia do acesso baseada em protocolos, classificação de risco e demais critérios de priorização.
- **Cuidados contínuos ou continuados** – conjunto de intervenções sequenciais que visam garantir a continuidade da assistência à saúde e a integralidade do cuidado, mediante avaliação e coordenação do processo terapêutico (gestão do cuidado) e o planejamento da transição de cuidados entre diferentes pontos de assistência.
- **Ações integradas em saúde** – conjunto de ações educativas, preventivas, de diagnóstico, tratamento e recuperação que tenham por objetivo a melhoria de vida da população.
- **Projetos Terapêuticos Singulares** – conjunto de propostas de condutas terapêuticas articuladas para um indivíduo, uma família ou um grupo, provenientes da discussão coletiva de um caso por uma equipe interdisciplinar, com apoio matricial quando necessário.

- **Referência e contrarreferência** – Articulação operacional entre os serviços da rede de atenção à saúde, de modo que as distintas intervenções em saúde, em seus diferentes níveis de complexidade, sejam ofertadas ao usuário de forma contínua.
- **Credenciamento de serviço** – é o ato do respectivo Gestor Municipal, Estadual ou do Distrito Federal que antecede a habilitação do estabelecimento de saúde para prestar serviço na área de Alta Complexidade, de acordo com os critérios específicos em cada portaria de habilitação.
- **Habilitação de serviço** – processo no qual o Gestor Federal, no caso o Ministério da Saúde, ratifica a contratualização dos Pontos de Atenção do Componente Atenção Especializada, observadas as responsabilidades definidas em diretrizes publicadas em portarias específicas.
- **Serviços de Referência em Doenças Raras** – é o serviço de saúde que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção especializada para pessoas com doenças raras pertencentes a, no mínimo, dois eixos assistenciais
- **Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras** – é o serviço de saúde que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção especializada em uma ou mais doenças raras.

Conteúdo

1.Apresentação7
2.Contexto.7
3.Política Pública Integrada10
4.Linha de Cuidados às Pessoas com Condições Raras12
5.Serviços de Referência.16
6.Considerações Finais22
7.Bibliografia Consultada22

1. Apresentação

O Sistema Único de Saúde (SUS) dispõe de uma política pública voltada para Atenção Integral às Pessoas com Condições Raras, disposta atualmente na PORTARIA DE CONSOLIDAÇÃO Nº 2, em seu Anexo XXXVIII. O presente documento tem por objetivo a divulgação de informações sobre a linha de cuidados às pessoas com condições raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS), em sua visão geral. Foram sumarizadas informações referentes ao fluxo assistencial e a regulação dos serviços de saúde habilitados junto ao SUS. Trata-se de uma atualização de informações relativas ao cuidado das pessoas com condições raras, presentes nas Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Condições Raras no Sistema Único de Saúde, documento publicado em 2014. Esta ação é necessária e pertinente à lógica do ciclo de vida das políticas públicas estabelecidas pelo Ministério da Saúde e à agenda estratégica do Governo Federal, que visa melhoria nas Diretrizes Normativas.

2. Contexto

As Doenças Raras são um conjunto diverso de condições patológicas geralmente crônicas, de baixa frequência na população em geral que, quando agrupadas, tornam-se expressivas em termos de contingente de pessoas afetadas (**Figura 1**). Compõem este grupo de doenças as anomalias congênitas, os erros inatos do metabolismo, os erros inatos da imunidade, as deficiências intelectuais, entre outras doenças, e a maioria possui algum tipo de componente genético. Outras etiologias podem estar associadas, como os fatores nutricionais, os fatores ambientais, os medicamentos, os agentes teratogênicos, por exemplo. O número total de doenças raras é de difícil determinação, mas estima-se que haja pelo menos 6.000 doenças raras em todo o mundo. Algumas têm ocorrência restrita a grupos familiares ou indivíduos, sendo consideradas ultrarraras.

Especialistas recentemente analisaram os dados epidemiológicos disponíveis no banco de dados Orphadata/Orphanet, um repositório global de informações sobre doenças raras, e estabeleceram estimativas de prevalência com base em dados de literatura e registros de pacientes (NGUENGANG WAKAP, 2020). Determinaram que havia informações sobre 6172 doenças raras únicas. Destas, cerca de 70% tinham algum fator genético envolvido e 70% afetavam crianças. Um grande número das doenças raras cadastradas na base de dados poderia ser considerado ultrarrara (prevalência de $<1/1000000$). E, cerca de 150 doenças raras compunham um grupo de maior impacto na população, por serem mais prevalentes. Fazendo uma estimativa que consideram “conservadora e baseada em evidências”, estabeleceram que, a depender da localidade, de 3,5 a 5,9% das pessoas em todo mundo poderiam ser afetadas por alguma doença rara, o que equivale a 263 a 446 milhões de pessoas.

Numa perspectiva assistencial, as Doenças Raras podem ser compreendidas enquanto condições crônicas complexas¹. Estas condições têm sido definidas como aquelas que têm duração maior que 12 meses, que afetam um órgão ou sistema de forma grave, que requerem atenção e acompanhamento especializado, que estão fora de perspectiva de cura e que têm alto custo e impacto para as pessoas afetadas, para as famílias e para os sistemas de saúde. Seu acompanhamento perpassa todos os níveis de atenção de saúde.

Deve-se destacar, que a adoção do termo “doenças raras” é decorrente da histórica demanda de pessoas e família afetadas por reconhecimento de suas condições e acesso à cuidados de saúde.

1 Podem existir Doenças Raras que cursam com quadros agudos.

Há uma diversidade de reflexões na literatura das ciências sociais em saúde que destacam o papel do ativismo e do engajamento de organizações de pacientes. Mas, é um assunto no qual conflitos de interesses, discussões sobre limites de evidências científicas de tratamentos, demandas judiciais e outras questões técnicas e bioéticas são frequentemente evocados, o que acaba por requerer do gestor uma avaliação parcimoniosa das demandas por incorporação de tecnologias em saúde específicas para cada doença rara.

Outro ponto importante é que o uso do termo Doença Rara pode induzir o gestor a uma compreensão paradoxal das necessidades assistenciais da população afetada. A ideia de raridade pode gerar a falsa impressão de “não importância” em termos de magnitude do problema de saúde. Uma avaliação geral dos indicadores de mortalidade ou morbidade provenientes dos sistemas de informação do SUS demonstra que alguns grupos de doenças raras já se encontram entre as primeiras causas de internação ou de desfechos negativos entre crianças de zero a cinco anos. Soma-se ao quadro a já referida judicialização visando a obtenção de medicamentos não padronizados no componente especializado da assistência farmacêutica e que não estão incorporados ao rol de tecnologias disponibilizadas pelo SUS. Também é frequente a intervenção judicial visando garantir internação hospitalar ou cuidados intensivos. As questões anteriormente descritas evidenciam a necessidade de dar ampla compreensão aos gestores sobre o contexto assistencial às Doenças Raras, ressaltando sua sobreposição com os cuidados em saúde das condições crônicas e com as políticas de saúde voltadas às pessoas com deficiência.

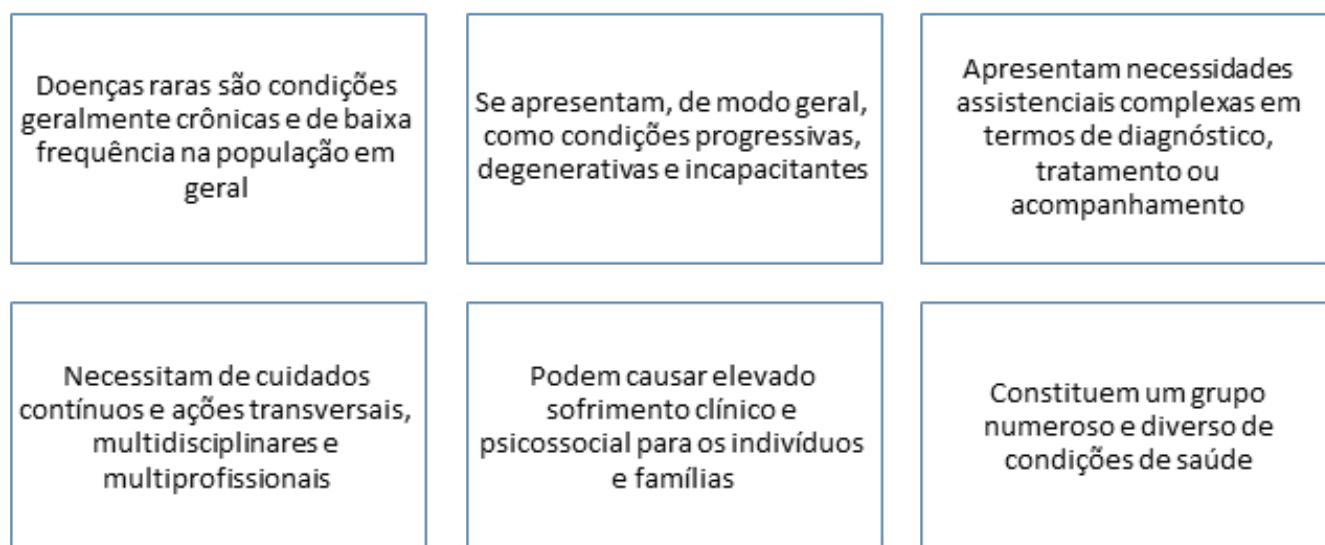


Figura 1: Características gerais das doenças raras

O reconhecimento temporâneo ou precoce de uma doença rara permite que ações adequadas sejam adotadas pelas equipes de saúde, reduzindo o risco de intercorrências graves ou melhorando o prognóstico e a expectativa e qualidade de vida das pessoas afetadas. Investimentos em ações de prevenção, de triagem neonatal ou de capacitação para identificação de sinais de alerta são estratégias que têm sido implementadas por vários países. De modo geral, envolvem as equipes de atenção primária em saúde em articulação com as equipes de serviços especializados, conforme a necessidade dos casos.

Outro aspecto importante das doenças raras é seu curso geralmente crônico (ainda que haja formas ou episódios agudos), com formas progressivas, quadros degenerativos e risco de lesões e sequelas permanentes que podem resultar em incapacidade.

As necessidades assistenciais das pessoas ou famílias acometidas por estas doenças são complexas em termos de diagnóstico, tratamento e acompanhamento. Nesse sentido, estas doenças compartilham características assistenciais com outras condições crônicas. O estabelecimento de cuidados contínuos e ações integradas, multidisciplinares e multiprofissionais têm se demonstrado o modo mais eficaz para lidar com o curso dessas doenças. Há, de modo geral, elevado sofrimento físico e psicossocial decorrente dessas complexidades e das mudanças nas dinâmicas sociais e familiares que ocorrem em função da necessidade de longas internações ou de cuidado domiciliar intensivo.

As doenças raras podem ter tempos de manifestação diversos. Algumas têm manifestação precoce, afetando o desenvolvimento somático ou mental das crianças. Como resultado, são necessárias ações de estimulação precoce, de redução de episódios agudos e de orientação de cuidados às famílias. E há aquelas de manifestação tardia, que podem ocorrer na infância ou na vida adulta, nas quais a doença de base genética, por exemplo, é progressiva e cumulativa. Em ambas as situações, podem existir quadros clínicos com prognóstico incerto, o que significa que os sistemas de saúde devem ter medidas para oferecer o cuidado nestes casos e a adequada orientação às pessoas e suas famílias. E se têm verificado avanços em termos de tratamentos multidisciplinares que têm aumentado a expectativa e a qualidade de vida dessas pessoas.

Nos últimos anos, as doenças raras têm ganhado maior visibilidade. Primeiro, em decorrência de um fenômeno social e comunicacional. As redes sociais na internet têm permitido a veiculação de casos e a organização de grupos de pessoas com as mesmas doenças, o que tem expandido o conhecimento da população. Segundo, em decorrência de mudanças na capacidade diagnóstica, particularmente no campo da biologia molecular, assim como em função das mudanças no perfil de saúde da população. Os exames moleculares têm sido incorporados às rotinas clínicas e os custos de realização têm decrescido. Neste sentido, são necessárias medidas estratégicas de gestão para permitir o adequado acolhimento nos níveis de atenção do SUS. Por fim, há uma questão mercadológica relacionada ao desenvolvimento e pressão para incorporação ao SUS de medicamentos biológicos e terapias avançadas, de modo geral, de alto custo. Deve-se recordar que existem normativas sobre o registro e a incorporação de novas tecnologias no SUS e que estabelecem processos coordenados pela ANVISA e pela CONITEC.

É necessário destacar também que muitas doenças raras requerem cuidado por especialistas de diferentes perfis. Em decorrência da prevalência de doenças genéticas, há um importante papel atribuído aos profissionais geneticistas, que podem apoiar o adequado diagnóstico, orientar condutas e fazer o aconselhamento genético. As demandas assistenciais dessas pessoas também podem ser por cirurgias, por estimulação e reabilitação, por orientação nutricional e pelo uso de tecnologias assistivas na sua rotina diária, entre outras intervenções. Nesse sentido, é importante que haja um trabalho coordenado de equipes da atenção primária em saúde (APS) e da atenção especializada à saúde (AE) para remover barreiras assistenciais, para planejar os cuidados integrados, para uma efetiva assistência e cuidados.

O Ministério da Saúde, por intermédio da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde (SAES), tem promovido a articulação entre suas diferentes áreas técnicas que apresentam iniciativas ou interfaces no cuidado à saúde das pessoas com doenças raras. Nesta perspectiva, surge a necessidade de

atualizar informações sobre as ações de gestão que podem melhorar o fluxo assistencial ou ajudar no planejamento de medidas que promovam o diagnóstico oportuno e os cuidados de saúde adequados às pessoas com doenças raras.

3. Política Pública Integrada

Instituída por meio da Portaria GM/MS nº 199/2014 incluída na Portaria de Consolidação nº 2/2017, a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde das Pessoas com Doenças Raras está voltada para a inclusão, acolhimento e cuidado das pessoas com enfermidades raras em toda a rede de serviços do Sistema Único de Saúde (SUS) e tem como objetivo reduzir a morbimortalidade e contribuir para a redução das manifestações secundárias. Visa à melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

O modelo de atenção à saúde proposto para as pessoas com doenças raras se estabelece sobre pressupostos como a integralidade assistencial e a qualidade, a efetividade e a humanização do cuidado, tendo sido estruturado para ter abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS. Hoje, estas redes são:

- Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas;
- Rede de Cuidados da Saúde da Pessoa com Deficiência;
- Rede de Atenção às Urgências e Emergências;
- Rede de Atenção Psicossocial; e
- Rede Cegonha.

A integração destas redes e de seus pontos de atenção à saúde conforma uma rede integrada com múltiplas portas de entrada. Esta Rede de Atenção à Saúde dispõe dos elementos fundamentais para atenção às diferentes necessidades e manifestações das pessoas com condições raras. A linha que permite a integração dos cuidados (Figura 2), articula recursos, condutas e tecnologias, entre outros elementos, permitindo a montagem de um fluxo assistencial que abrange as necessidades do usuário, em sinergia com a capacidade instalada do SUS, no sentido de garantir a integralidade e a transversalidade assistencial, tão importante para os processos de cogestão, que promovem a ampliação da saúde com qualidade.

De forma transversal aos pontos de atenção, é imperativo o estabelecimento de Projetos Terapêuticos Singulares (PTS) como forma de prover e gerir os cuidados. O PTS, em conjunto com as estratégias de acolhimento ao longo da rede e com os protocolos e diretrizes, permite a organização da atenção à saúde por meio de processos dinâmicos voltados para um fluxo de assistência de forma ampla e não hospitalocêntrica ou organizada exclusivamente ao redor de tratamento medicamentoso.

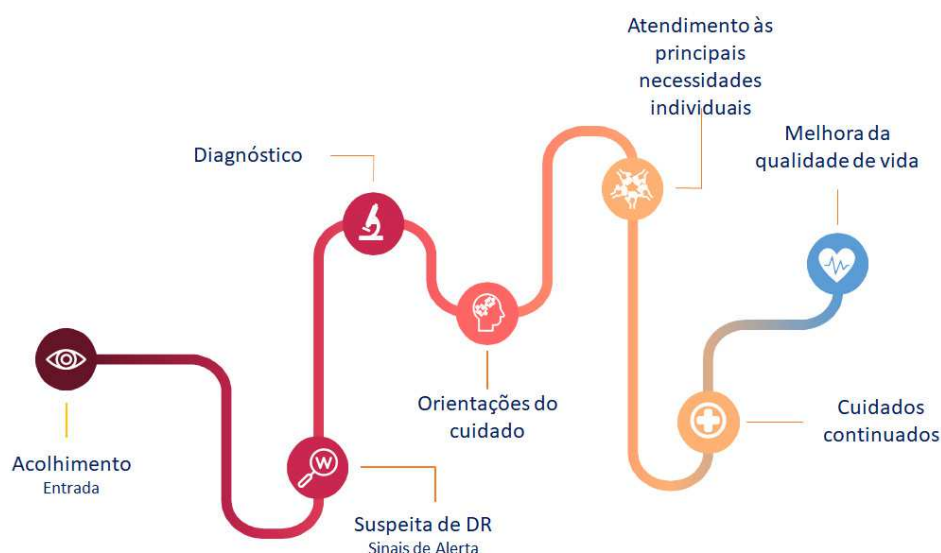


Figura 2: Jornada assistencial da pessoa com doença rara

A proposta de estruturação das dinâmicas de cuidado das pessoas com doenças raras na Rede de Atenção à Saúde deve refletir as necessidades identificadas no fluxo assistencial dessas pessoas. Pode-se sumarizar um conjunto de necessidades frequentemente reportada pelos pacientes (Figura 3). De modo geral, as demandas se relacionam ao acesso à informação (tanto para os usuários dos sistemas de saúde quanto para os profissionais da assistência), à oportunidade e à temporalidade do diagnóstico, à lógica dos cuidados centrados no paciente e ao fornecimento de algumas tecnologias em saúde.

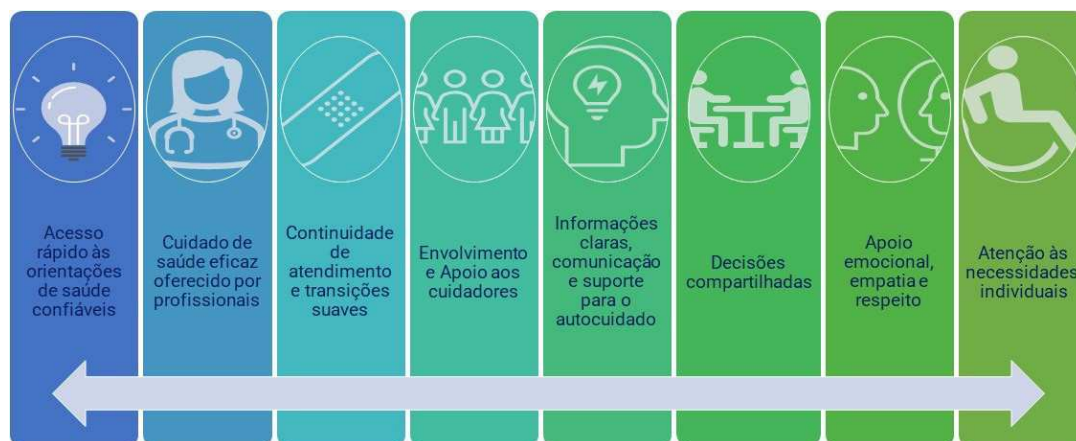


Figura 3: Necessidades assistenciais das pessoas com doenças raras

Numa perspectiva de organização da assistência, as demandas podem ser:

- O acompanhamento pré-natal e avaliação de risco de nascidos vivos com anomalias congênitas, mais ações de aconselhamento familiar e genético, quando pertinentes;
- A adequada identificação de alterações anatômicas ou funcionais nas consultas que se seguem ao nascimento, com a realização de “teste do pezinho”, “teste da orelhinha”, “teste do olhinho” e “teste da linguinha”, entre outras rotinas estabelecidas;

- O apoio ao aleitamento, com observação das possíveis dificuldades nutricionais;
- A identificação de quadros sindrômicos ou neurológicos; e
- O reconhecimento das alterações no desenvolvimento infantil (atraso de fala, alterações motoras, padrões alterados de crescimento etc.).

Estas ações se somam às necessidades assistenciais mais complexas, em casos de episódios agudos ou emergenciais, como suporte ventilatório, intervenções cirúrgicas, cuidado domiciliar, etc.

4. Linha de Cuidados às Pessoas com Condições Raras

Toda linha de cuidados é concebida para representar os fluxos assistenciais estabelecidos e oportunos, permitindo que o cuidado prestado atenda às demandas do usuário em suas necessidades de saúde (**Figura 4**). De modo geral, este trajeto é a representação esquemática do caminho percorrido pelo paciente na rede de atenção à saúde, com a demonstração dos segmentos que dela participam, bem como as atividades de setores de assistência social ou de outros setores de suporte individual ou familiar.

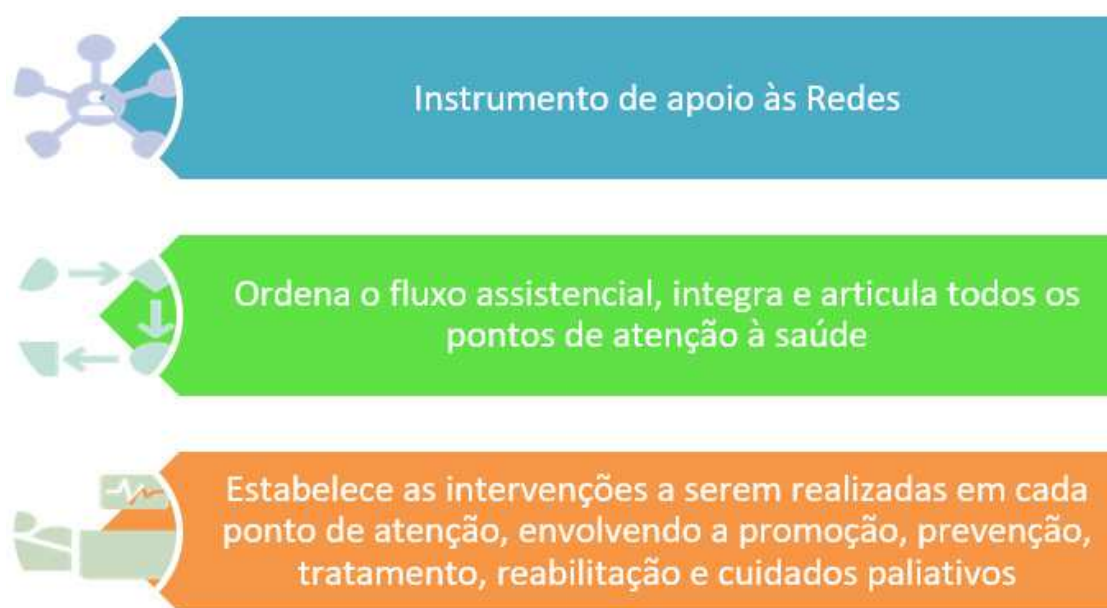


Figura 4: Características gerais de uma linha de cuidados

Este trajeto assistencial permite que os gestores dos SUS e dos serviços de saúde consigam organizar fluxos, coordenando todo processo de trabalho das equipes engajadas e, por conseguinte, garantindo o adequado funcionamento dos serviços no atendimento aos pacientes. Toda linha de cuidados deve prever as estratégias de acolhimento e de transferência de cuidado, bem como deve assumir uma perspectiva de qualificação da assistência. Algumas das etapas podem ser protocolares e já estabelecidas por políticas de saúde ou resoluções específicas. É sempre oportuno recordar que a visão estratégica global dos componentes da linha de cuidados pode apoiar o planejamento de ações para sua implementação e adequação.

O escopo da linha de cuidados às pessoas com doenças raras pode ser encontrado na **Portaria GM/**

MS nº 199/2014, incluída na Portaria de Consolidação nº 2/2017:

Art. 13. A linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, em conformidade com a RAS e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS.

A organização do cuidado no SUS para as pessoas com doenças raras segue a mesma lógica das demais redes, com o estabelecimento de ações de referência e contrarreferência entre a Atenção Primária à Saúde (APS) e a Atenção Especializada à Saúde (AE) (**Figura 5**).

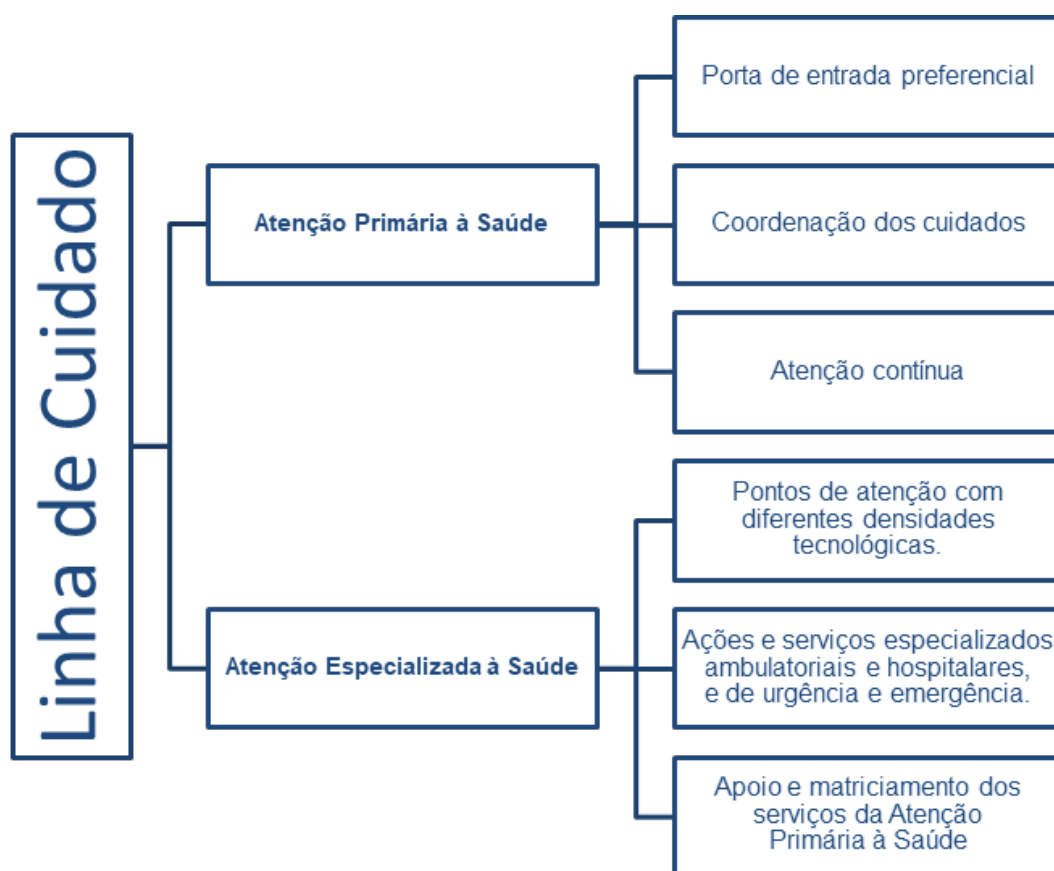


Figura 5: Estrutura da linha de cuidados segundo níveis de atenção em saúde.

Embora também se possa dar de outras formas, a APS deve ser a porta de entrada para o paciente com suspeita de doenças raras. É importante salientar que a maior parte das doenças raras acomete crianças. Desta forma, o acompanhamento pré-natal, a suplementação vitamínica para gestante e a adequada vacinação, entre outras ações, podem ser preventivas ou de detecção de algumas doenças. Um grande conjunto de doenças raras são afecções congênitas que impactam na saúde do bebê em seus primeiros dias de vida, o que pode requerer encaminhá-lo para um serviço especializado.

Uma política importante neste contexto é o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), capaz de identificar um conjunto de doenças raras que afeta precocemente a saúde de crianças, que foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS) no ano de 1992 (Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro de 1992, incluída na Portaria de Consolidação nº 5/2017). O “teste do pezinho” é compulsório

para todos os recém-nascidos vivos e abrange um conjunto de seis doenças. O PNTN encontra-se em processo de expansão, previsto em fases, e o exame cobrirá cerca de 14 grupos de doenças, podendo triar mais de 50 diferentes alterações genéticas associadas a enfermidades descritas e que são tratáveis.

De modo geral, a primeira consulta de um recém-nascido se dá em uma Unidade Básica de Saúde (UBS). Durante este primeiro contato, recomenda-se a coleta da amostra de sangue para o “teste do pezinho”, lembrando que este procedimento deve ser realizado entre o 2º e 7º dias de vida. Caso o resultado do teste do pezinho seja sugestivo para alguma das doenças triadas, o paciente deverá ser encaminhado via regulação assistencial para uma consulta com um especialista na atenção especializada à saúde para investigação.

Outras doenças e condições podem ser monitoradas mediante coleta sistemática de informações da caderneta da criança no curso dos seus atendimentos pelas equipes de saúde da família ou no acompanhamento regular do desenvolvimento da criança. Em certas circunstâncias, pode ser relevante o relato da mãe ou do cuidador acerca de infecções de repetição, problemas alimentares ou alterações cognitivas ou motoras.

Ainda na APS, o apoio pode se dar via estímulo de adesão aos tratamentos ou mesmo via suporte aos cuidados domiciliares. Não é incomum que as condições raras sejam acompanhadas de alguma deficiência, o que significa que deve haver sinergia de ações com os serviços de reabilitação. Existem inúmeros exemplos de ações pertinentes à APS.

No caso de adultos ou idosos, se houver suspeita, clínica ou laboratorial, o usuário deve ser regulado para os pontos da atenção especializada (média ou alta complexidade), para seguir a investigação com especialista.

Na Atenção Especializada à Saúde, no nível secundário do SUS, o paciente será avaliado pelo médico especialista a fim de complementar a investigação diagnóstica com confirmação ou não da doença rara. Caso se confirme, serão realizados os exames pertinentes para avaliar o impacto da doença no organismo, com a adequada orientação sobre os cuidados em saúde e a necessidade de tratamento, medicamentoso e não medicamentoso. Sendo necessário o tratamento cirúrgico, de assistência nutricional ou de reabilitação, o paciente deverá ser encaminhado para as unidades pertinentes ou em unidades de alta complexidade, no nível terciário.

Os serviços que atendem pessoas com doenças raras estão geralmente localizados em hospitais escola ou hospitais universitários, locais onde há disponibilidade maior de equipe multidisciplinar e multiprofissional e que a estrutura de pesquisa pode apoiar a realização de testes moleculares e exames em genômica. É importante rememorar que há muitos ambulatorios de especialidades que prestam assistência às pessoas com doenças raras e que esta não é uma atribuição exclusiva de serviços habilitados. A Portaria GM/MS nº199/2014 (incluída na Portaria de Consolidação nº2/2017) estabeleceu o incentivo para os serviços que cumpram os requisitos nela previstos sejam habilitados como **Serviços de Referência em Doenças Raras e Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras**, que devem funcionar integradamente com os serviços da Rede de Cuidados da Saúde da Pessoa com Deficiência (RCPD), em especial, com os Centros Especializados em Reabilitação (CER) (Figura 6).

Na Atenção Especializada no nível terciário, o paciente poderá dispor da complementação diagnóstica, terapêutica cirúrgica, avaliação por outros especialistas, tratamentos de alta complexidade e cuidados paliativos.



Figura 6: Fluxo geral de uma pessoa com doença rara na RAS

Ainda que o fluxo dos pacientes seja esquematicamente apresentado de forma linear, é importante destacar que o sistema opera na lógica de continuidade dos cuidados (Figura 7), ou seja, de forma nuclear. Os serviços especializados devem estar integrados à APS. A complexidade assistencial das condições raras pode, em certos casos, implicar retenção do paciente nos ambulatórios especializados ou em unidades de internação. É importante, portanto, que haja orientação das equipes assistenciais sobre as condições adequadas para a transferência do cuidado dos pacientes ou proceder à desospitalização ou condução para o cuidado domiciliar.

Nesse contexto, o papel do sistema de regulação do acesso assistencial é essencial. As equipes de regulação devem ser capacitadas para compreender as necessidades particulares dos grupos de doenças raras, compreendendo que, mesmo que a maioria delas tenha curso crônico, pode haver episódios agudos que requerem intervenções em tempo oportuno. Essa regulação deve ser compreendida como um processo de organização das demandas assistências por meio do qual se estabelece um equilíbrio entre a oferta de serviços e as necessidades dos pacientes, com a coordenação de todas as solicitações por uma central.

No caso das doenças raras, a regulação assistencial deve coordenar o encaminhamento de pacientes em situações de urgência ou a priorização do atendimento ou internação para cada caso, o que permite respostas singulares dentro dos limites do sistema de saúde, no caso o SUS. Também pode auxiliar no monitoramento dos casos na rede de atenção à saúde, assegurando a disponibilidade dos recursos necessários para prover respostas assistenciais efetivas, em consonância com as pactuações estabelecidas para os níveis de atenção e entre os componentes da RAS e se fiando nos preceitos de regionalização e hierarquização do SUS.

A assistência às pessoas com doenças raras, de modo geral, tem sido circunscrita aos modelos assistenciais centrados na oferta de serviços, o que nem sempre atende às necessidades dos pacientes. Os serviços especializados têm sido buscados como primeira opção assistencial, e são utilizados como recurso de assistência continuada às pessoas com doenças raras. O estabelecimento adequado dos fluxos de “referência e contrarreferência” (transferência do cuidado), de mecanismos

para desospitalização do cuidado domiciliar e a capacitação das equipes de APS podem apoiar a gestão na redução de filas nos ambulatórios de especialidades e no dimensionamento das demandas por internação.

Compreende-se que o fluxo estabelecido na linha de cuidados é dinâmico, uma vez que ocorre no contexto de uma RAS interligada e interdependente. O planejamento, a organização e a coordenação para a assistência das pessoas com doenças raras requerem constante atualização e segurança de continuidade dos cuidados, o que passa por soluções diversas que envolvem gestores estaduais e municipais, além de conselhos de saúde, com o objetivo comum de prover os cuidados à saúde dessas pessoas.

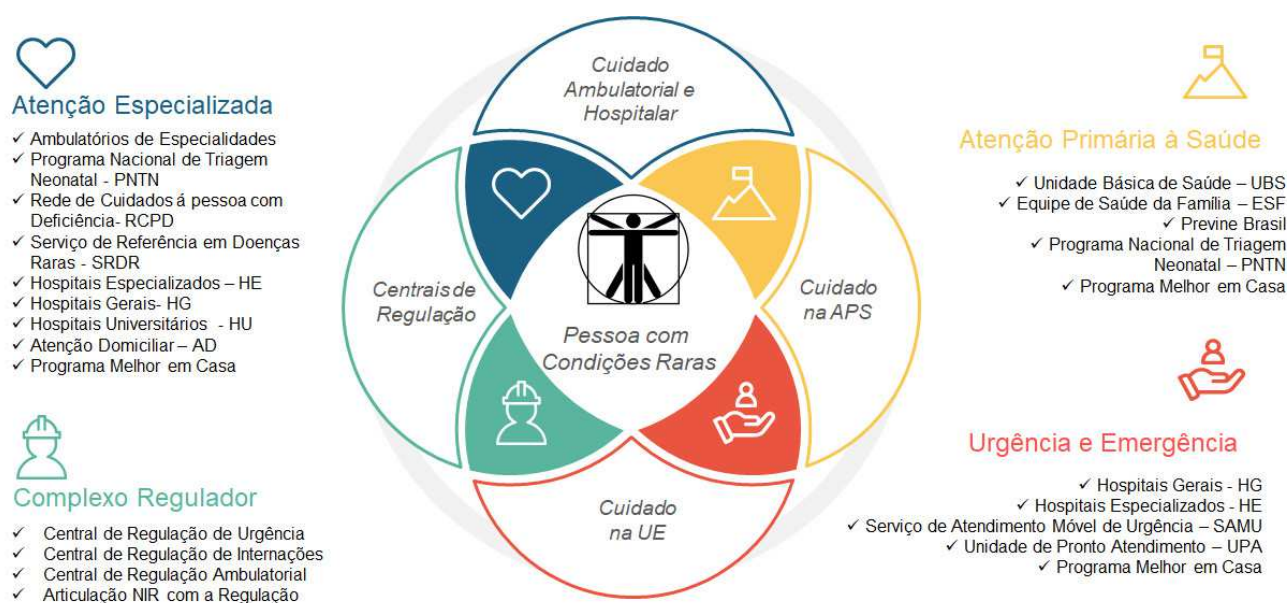


Figura 7: Componentes da linha de cuidados às pessoas com doenças raras
NIR – Núcleo Interno de Regulação (intra-hospitalar)

5. Serviços de Referência

É importante salientar que, para lidar com a diversidade das doenças raras, foram estabelecidos dois eixos estruturantes, que permitem classificar as condições raras de acordo com suas características comuns, com a finalidade de dar seguimento adequado e otimizar a lógica dos cuidados. No Eixo I estão dispostas as doenças raras de origem genética (anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual e erros inatos de metabolismo). No Eixo II, estão as condições raras de origem não genética, com etiologias diversas.

A organização dos Eixos permite estabelecer a precisa localização dos especialistas e da estrutura de apoio aos diagnósticos e tratamentos, ampliando o acesso assistencial e regulado das pessoas com doenças raras. Há serviços de atendimento às pessoas com doenças raras em diversas localidades do Brasil (Quadro 1). De modo geral, como já expresse, os hospitais universitários, federais e estaduais, que se somam em torno de cinquenta em todo o Brasil, e as associações beneficentes e voluntárias são os loci da atenção à saúde dos pacientes acometidos por doenças raras.

Quadro 1: Estabelecimentos de saúde classificados como Serviços de Referência ou Atenção Especializada em Condições Raras.

UF	MUNICÍPIO	ESTABELECIMENTO
BA	Salvador	Associação de Pais e Amigos Excepcionais – APAE
BA	Salvador	Hospital Universitário Professor Edgard Santos – HUPES
CE	Fortaleza	Hospital Universitário Walter Cantídio
CE	Fortaleza	Hospital Infantil Albert Sabin
DF	Brasília	Hospital de Apoio de Brasília
DF	Brasília	Hospital Materno Infantil de Brasília – HMIB
ES	Vitória	Hospital Santa Casa de Vitória
GO	Anápolis	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE de Anápolis
MG	Belo Horizonte	Hospital Infantil João Paulo II
MG	Juiz de Fora	Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora
PE	Recife	Associação de Assistência à Criança Deficiente – AACD/PE
PR	Curitiba	Hospital Infantil Pequeno Príncipe
PR	Curitiba	Complexo Hospital de Clínicas
RJ	Rio de Janeiro	IFF Fiocruz
RS	Porto Alegre	Hospital de Clínicas
RS	Santa Maria	Hospital Universitário da Universidade Federal de Santa Maria
SC	Florianópolis	Hospital Infantil Joana de Gusmão
SP	Santo André	Ambulatório de Especialidade da Faculdade de Medicina do ABC – FMABC
SP	Campinas	Hospital das Clínicas da Universidade Estadual de Campinas – UNICAMP
SP	Ribeirão Preto	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP
SP	São José do Rio Preto	Hospital de Base de São José do Rio Preto

Fonte: CGAE/DAET/SAES, janeiro/2022.

A ordenação da atenção à saúde deve seguir a lógica de cuidados em rede, promovendo assistência de forma sistêmica, por meio de processos dinâmicos voltados para o usuário. A assistência ao usuário deve ser centrada em seu campo de necessidades, vistas de forma ampla. As equipes assistenciais dos serviços que atendem pessoas com doenças raras podem contar com enfermeiros, técnicos de enfermagem, médicos especialistas, psicólogos, nutricionistas e assistentes sociais.

Box informativo 1 – Tipo de serviço

A Atenção Especializada da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras será composta por:

I – Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras.

O Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras deve oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar.

II - Serviço de Referência em Doenças Raras.

O Serviço de Referência em Doenças Raras deve oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica, em caráter multidisciplinar, de acordo com o seguinte: a) no mínimo dois (2) grupos do eixo de doenças raras de origem genética; **OU** b) no mínimo dois (2) grupos do eixo de doenças raras de origem não genética; **OU** c) no mínimo um (1) grupo do eixo doenças raras de origem não genética e um (1) grupo do eixo de doenças raras de origem genética.

Os estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras acolherão o paciente ou família com suspeita de doença rara, realizando os procedimentos necessários para a confirmação diagnóstica, determinando os tratamentos específicos, quando existirem, e orientando a família sobre os próximos passos em termos assistenciais, atuando sempre em articulação com os demais pontos de atenção da RAS. Nestes serviços pode haver, ou não, o aparato laboratorial necessário para a realização de exames citogenéticos, moleculares ou genômicos. Entre suas ações, também está o aconselhamento genético, que coteja as informações clínicas de determinada doença com a história familiar e patológica dos pacientes, estimativas de riscos genéticos e informações sobre etiologia da doença, informando sobre como pode ser a evolução das doenças e seus prognósticos e risco de recorrência.

As equipes dos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras incorporarão as informações provenientes dos demais serviços, fortalecendo a estruturação do PTS, com o estabelecimento de condutas, estratégias de tratamento e de prevenção adequadas para, quando possível, reduzir o impacto da condição sobre a vida do paciente. O estabelecimento do PTS permite a transferência do cuidado para outros pontos de atenção ou para a APS.

O processo de habilitação desses estabelecimentos de saúde se dá pelo Ministério da Saúde, em conformidade com os eixos e grupos descritos na Portaria GM/MS nº 199/2014 (Portaria de Consolidação nº2/2017) e em documentos complementares. O gestor local do SUS interessado na habilitação deve conhecer a demanda existente e quais são os serviços locais que já atendem pessoas com doenças raras. Neste sentido, sugere-se que, além da verificação da capacidade clínico-laboratorial instalada, haja uma atuação conjunta entre as respectivas Secretaria de Saúde gestora local do SUS e o conselho de saúde, a fim de determinar necessidades e impactos. Para os estabelecimentos de abrangência estadual, é importante verificar qual a origem dos encaminhamentos, com um levantamento de quais municípios esses pacientes com doenças raras são originários. Com a determinação da demanda e a avaliação da capacidade instalada, recordando que a Portaria GM/MS nº 199/2014 (Portaria de Consolidação nº2/2017) estabelece uma equipe mínima assistencial, é possível ingressar com a solicitação de habilitação da unidade para assistência às pessoas com doenças raras.

Box informativo 2 – Equipe Assistencial Mínima

I - O Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras deverá possuir equipe assistencial composta, no mínimo, por:

- a. enfermeiro;
- b. técnico de enfermagem; e
- c. médico RESPONSÁVEL pelo Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras com comprovada experiência na área ou especialidade; e
- d. contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.

II - O Serviço de Referência, além dos requisitos mínimos exigidos para o serviço de atenção especializada em doenças raras, deverá possuir equipe assistencial composta, nos termos especificados da Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, no mínimo, por:

- a. enfermeiro;
- b. técnico de enfermagem;
- c. médico com título de especialista na área da especialidade que acompanha, registrado no Conselho Regional de Medicina e/ou comprovação de atuação na doença rara específica por pelo menos 5 (cinco) anos;
- d. médico geneticista;
- e. neurologista;
- f. pediatra (quando atender criança);
- g. clínico geral (quando atender adulto);
- h. psicólogo;
- i. nutricionista (quando atender erros inatos do metabolismo);
- j. assistente social; e
- k. contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.
- l. O responsável técnico poderá fazer parte de equipe mínima assistencial, desde que tenha título de especialista na área da especialidade que acompanha e/ou comprovação de atuação na área por pelo menos 5 (cinco) anos para uma das doenças raras acompanhadas pelo Serviço de Referência em Doenças Raras.

Box Informativo 3 – Como identificar qual tipo de serviço em Doenças Raras seu Estado/Município deve habilitar?

Para identificar os serviços que poderão ser habilitados e em quais eixos e grupos daqueles descritos na Portaria GM/MS 199/2014 é necessário o conhecimento da realidade local, da demanda assistencial existente e dos serviços que já realizam atendimento em doenças raras

no seu Estado ou Município. Para isso, sugere-se que cada Estado discuta a Portaria junto ao COSEMS e respectivas instâncias de pactuação, para ter uma visão mais abrangente das necessidades existentes nesta área no seu Estado.

Nos Estados em que ainda não há um levantamento sobre essa realidade, sugere-se algumas ações como ponto de partida para definir a respeito da implementação da Política:

- Verificar quais serviços já realizam atendimentos de pacientes com doenças raras (hospitais universitários, ambulatorios de genética, neurologia, endocrinologia, pediatria, neonatal, etc.).
- No caso dos estabelecimentos de abrangência estadual que atendem doenças raras, verificar qual a origem dos encaminhamentos. Fazer um levantamento de quais municípios esses pacientes com doenças raras são egressos.
- Fazer um levantamento, junto aos especialistas que atuam nesses estabelecimentos, de quais são as principais doenças ou grupos de doenças raras que os estabelecimentos atendem.
- Verificar se o estabelecimento possui a equipe mínima necessária para habilitar o Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em Doenças Raras;

A partir da obtenção das informações listadas acima, ficará mais fácil para o gestor local decidir para qual tipo de serviço será solicitada a habilitação, e qual(is) grupo(s) de doenças do Eixo I ou II, ou ambos, o serviço atenderá.

Poderão pleitear a habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras os estabelecimentos de saúde que obedeçam aos seguintes requisitos mínimos:

I - Possuam alvará de funcionamento e se enquadrem nos critérios e normas estabelecidos pela legislação em vigor ou outros que venham a substituí-la ou complementá-la, precipuamente:

- Resolução - RDC nº 50/ANVISA, de 21 de fevereiro de 2002, que dispõe sobre o Regulamento Técnico para Planejamento, Programação, elaboração e avaliação de projetos físicos de estabelecimentos assistenciais de saúde e suas alterações.
- Resolução - RDC nº 306/ANVISA, de 6 de dezembro de 2004, que dispõe sobre o Regulamento Técnico para o gerenciamento de resíduos de serviços da saúde.
- Resolução - ABNT NBR 9050 - Norma Brasileira de Acessibilidade a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos - que estabelece critérios e parâmetros técnicos a serem observados quando do projeto de construção, instalações e adaptações de edificações, mobiliários, espaços e equipamentos urbanos.

II - Disponham dos seguintes serviços de apoio diagnóstico:

- laboratório de patologia clínica, anatomia patológica e de exames genéticos próprio ou alcançável;
- laboratório de imagem próprio ou alcançável.

III - Garantam, junto à RAS, as necessidades de internação (enfermaria e UTI) e cirurgia, que terão seus fluxos regulados conforme pactuações locais.

Na hipótese de os estabelecimentos de saúde não oferecerem as ações e serviços necessários para o cumprimento dos requisitos descritos em II e III, os mesmos poderão ser formalmente

referenciados e contratualizados. Para pleitear a habilitação dos estabelecimentos de saúde como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras, as Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios encaminharão à Coordenação Geral de Atenção Especializada (CGAE/SAES/MS):

- Resolução da CIR e da CIB ou, no caso do Distrito Federal, do Colegiado de Gestão da Secretaria de Saúde (CGSES/DF) contendo: relação dos estabelecimentos de saúde que realizarão a atenção especializada como Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em Doenças Raras, indicando quais destes realizarão o aconselhamento genético, se necessário; e a relação dos laboratórios que realizarão os exames diagnósticos, conforme descrito nesta Portaria.
- Atualização dos dados no SCNES dos estabelecimentos a serem habilitados.
- Cópia da publicação em diário oficial do extrato de contrato com o serviço de saúde, quando este não for da rede própria da respectiva secretaria de saúde.
- Indicação do(s) eixo(s) assistencial(is) de que trata o art. 12, bem como os grupos de doenças doença(s) para a(s) qual(is) o estabelecimento ofertará a assistência.
- Formulário de Vistoria, preenchido e assinado pelos respectivos gestores públicos de saúde.
- Titulação dos profissionais da equipe mínima assistencial e do responsável técnico cadastrados no SCNES.

Os Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras, assim como os demais pontos de assistência da atenção especializada que atendem pessoas com doenças raras, devem atuar de forma sinérgica e integrada com a Rede de Cuidados à Saúde da Pessoa com Deficiência. Esta rede conta com o apoio dos pontos de atenção à saúde em seus diferentes níveis e têm os Centros Especializados em Reabilitação (CER) como ponto coordenador de cuidado. Atualmente, os CERs estão presentes em todos os estados da Federação. Estes podem acolher ao paciente usuário com suspeita ou diagnóstico confirmado de doença rara, que será submetido à avaliação por meio de uma equipe multiprofissional para avaliação ou complementação de estratégias de reabilitação, o que pode incluir a indicação de órteses, próteses e meios auxiliares de locomoção que são prescritos de forma individualizada. Durante todo o processo de reabilitação, o usuário é continuamente reavaliado para se definir o momento da alta e realizar o encaminhamento para os outro(s) ponto(s) de atenção à saúde e de assistência social, conforme sua necessidade. O foco da reabilitação é melhorar a funcionalidade e minimizar fatores que prejudiquem a qualidade de vida e participação social das pessoas.

A atuação integrada da atenção especializada prevê uma assistência inter e multidisciplinar e o envolvimento direto de profissionais, cuidadores e das famílias dos doentes nos processos dos cuidados. Nos CER, há profissionais que complementam a atuação daqueles presentes nos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras, como: assistentes sociais, enfermeiros, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, médicos, psicólogos, terapeutas ocupacionais, entre outros. O CER é um ponto de atenção ambulatorial especializado em reabilitação que procede diagnóstico, tratamento, concessão, adaptação e manutenção de tecnologia assistiva, constituindo-se em referência para a rede de atenção à saúde da pessoa com deficiência no território. É organizado por modalidades de reabilitação (auditiva, física, intelectual, visual) isoladas ou em combinação.

Novamente, é preciso recordar que os serviços supracitados se integram à diversidade de serviços

especializados ofertados no SUS. No presente momento, a SAES tem envidado esforços no sentido de integrar as ações das diferentes coordenações que serviços que podem apoiar as pessoas com doenças raras. Estão sendo conduzidas as seguintes ações: sistematização das informações, o planejamento para melhorar a capacidade diagnóstica, a identificação de pontos críticos para efetiva linha de cuidados, e a estruturação de ações educacionais. Para tal finalidade, será instituída a Câmara Técnica Assessora das Doenças Raras.

6. Considerações Finais

O objetivo geral da divulgação da linha de cuidados das pessoas com doenças raras é dar uma visão global ao gestor executivo do SUS, acerca do conjunto de ações que podem ser procedidas para prover que essas pessoas sejam assistidas de forma integral. As portas de entradas de pacientes são diversas, mas o fluxo dos pacientes pode ser adequadamente coordenado na RAS, com a atuação integrada da regulação assistencial dos pacientes de atenção, da APS e da AES. É reconhecido que, dada a diversidade e complexidade diagnósticas, em certos grupos os itinerários assistenciais dos pacientes com doenças raras se tornam longos, o que pode impactar na sua qualidade de vida e implica intervenções posteriores visando a tratar quadros crônicos complexos que não contaram com a adequada orientação. É necessário e pertinente que se adotem medidas de orientação das equipes sobre as doenças raras, com vistas a diminuir as barreiras de acesso assistencial e qualificar a oferta de serviços. A tríade qualificação das equipes, orientação dos cuidados e regulação assistencial adequada pode ter impactos positivos na gestão do SUS e na vida das pessoas com doenças raras.

7. Bibliografia Consultada

- Brasil. Conselho Nacional de Secretários de Saúde. Assistência de Média e Alta Complexidade no SUS / Conselho Nacional de Secretários de Saúde. – Brasília: CONASS, 2007. 248 p. (Coleção Progestores – Para entender a gestão do SUS, 9)
- Brasil. Ministério da Saúde. DIRETRIZES PARA ORGANIZAÇÃO DA REDE DE ATENÇÃO À SAÚDE DO SUS. https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2010/anexos/anexos_prt4279_30_12_2010.pdf
- Brasil. Ministério da Saúde. Documentação Oficial do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). https://wiki.saude.gov.br/cnes/index.php/P%C3%A1gina_principal
- Brasil. Ministério da Saúde. Portaria de Consolidação Nº 2/2017. https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prc0002_03_10_2017.html
- Brasil. Ministério da Saúde. PORTARIA Nº 1.559, DE 1º DE AGOSTO DE 2008. Institui a Política Nacional de Regulação do Sistema Único de Saúde - SUS. https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2008/prt1559_01_08_2008.html
- Brasil. Ministério da Saúde. Protocolos e Diretrizes da CONITEC. <http://conitec.gov.br/index.php/protocolos-e-diretrizes>
- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem neonatal biológica: manual técnico / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – Brasília:

Ministério da Saúde, 2016. 80 p. : il.

- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde – Brasília: Editora do Ministério da Saúde, 2008. 72 p. – (Série E. Legislação em Saúde)
- Bremm JM, Cardoso-Dos-Santos AC, Magalhães VS, Medeiros-de-Souza AC, Alves RFS, Araujo VEM de, et al. Anomalias congênitas na perspectiva da vigilância em saúde: compilação de uma lista com base na CID-10. *Epidemiologia e Serviços de Saúde* : Revista Do Sistema Unico de Saude Do Brasil 2020;29:e2020164. <https://doi.org/10.1590/S1679-49742020000500015>.
- Dharssi S, Wong-Rieger D, Harold M, Terry S. Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet J Rare Dis* 2017;12:63. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0618-0>.
- Fernandez HGC, Moreira MCN, Gomes R. Tomando decisões na atenção à saúde de crianças/adolescentes com condições crônicas complexas: uma revisão da literatura. *Ciência & Saúde Coletiva* 2019. <https://doi.org/10.1590/1413-81232018246.19202017>.
- Ferreira CR. The burden of rare diseases. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2019;179:885–92. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61124>.
- Huyard C. How did uncommon disorders become “rare diseases”? History of a boundary object. *Sociol Health Illn* 2009;31:463–77. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.2008.01143.x>.
- Huyard C. What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients’ judgements on being ill and being rare. *Health Expect* 2009;12:361–70. <https://doi.org/10.1111/j.1369-7625.2009.00552.x>.
- Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics* 2020;28:165–73. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>.
- Pinto M, Gomes R, Tanabe RF, Costa ACC da, Moreira MCN. Análise de custo da assistência de crianças e adolescentes com condições crônicas complexas. *Ciência & Saúde Coletiva* 2019. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182411.08912018>.
- Rabeharisoa V, Callon M, Filipe AM, Nunes JA, Paterson F, Vergnaud F. From ‘politics of numbers’ to ‘politics of singularisation’: Patients’ activism and engagement in research on rare diseases in France and Portugal. *BioSocieties* 2014;1–24. <https://doi.org/10.1057/biosoc.2014.4>.
- Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value in Health* 2015;18:906–14. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2015.05.008>.
- Vicente E, Pruneda L, Ardanaz E. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gaceta Sanitaria* 2020;34:536–8. <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2020.02.012>.

DISQUE SAÚDE **136**

gov.br/**saude**

    **minsaude**

MINISTÉRIO DA
SAÚDE



PÁTRIA AMADA
BRASIL
GOVERNO FEDERAL