



Ministério da Saúde
Assessoria Especial de Assuntos Parlamentares e Federativos

OFÍCIO Nº 2062/2023/ASPAR/MS

Brasília, 18 de dezembro de 2023.

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

Referência: Requerimento de Informação nº 2745/2023

Assunto: Informações a respeito do número atualizado de pessoas com doenças raras no Brasil e sobre como as políticas públicas e leis brasileiras têm amparado este público.

Senhor Primeiro-Secretário,

1. Cumprimentando-o cordialmente, em atenção ao Ofício nº 455/2023, proveniente da Primeira Secretaria da Câmara dos Deputados, referente ao **Requerimento de Informação nº 2745/2023**, de autoria do Deputado Federal Amom Mandel - Cidadania/AM, por meio do qual são requisitadas informações *a respeito do número atualizado de pessoas com doenças raras no Brasil e sobre como as políticas públicas e leis brasileiras têm amparado este público*, sirvo-me do presente para encaminhar as informações prestadas pelas áreas técnicas da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde, por meio da NOTA TÉCNICA Nº 188/2023-CGRAR/DAET/SAES/MS (0037616165), e da Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação e do Complexo Econômico-Industrial da Saúde, por meio das Notas Técnicas nº 29/2023-DECIT/SECTICS/MS (0037919462), e nº 547/2023-CITEC/DGITS/SECTICS/MS (0037908278).

2. Desse modo, no âmbito do Ministério da Saúde, essas foram as informações exaradas pelo corpo técnico sobre o assunto.

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



Atenciosamente,

Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camaraleg.br/200dArquivoTkn=2382890>

Ofício 2062 (0007518170) SET 23300.171072/2023-66 / pg. 1

2382390

NÍSIA TRINDADE LIMA

Ministra de Estado da Saúde



Documento assinado eletronicamente por **Nísia Verônica Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde**, em 22/12/2023, às 15:10, 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 **0037978170** e o código CRC **DFFEFF8A2**.

Referência: Processo nº 25000.171072/2023-66

SEI nº 0037978170

Assessoria Especial de Assuntos Parlamentares e Federativos - ASPAR
Esplanada dos Ministérios, Bloco G - Bairro Zona Cívico-Administrativa, Brasília/DF, CEP 70058-900
Site - saude.gov.br



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camaralegis.br/200dArquivoTkn=2382800>

Orçamento 2022 (0007978170)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 2

2382390



Ministério da Saúde
Secretaria de Atenção Especializada à Saúde
Gabinete

DESPACHO

SAES/GAB/SAES/MS

Brasília, 11 de dezembro de 2023.

RESTITUA-SE à Assessoria Especial de Assuntos Parlamentares e Federativos - ASPAR/MS, para conhecimento e providências, informando que estou de acordo com o conteúdo da Nota Técnica n.º 188/2023-CGRAR/DAET/SAES/MS (0037616165), emitida conjuntamente pelas Coordenação-Geral de Doenças Raras (CGRAR) e Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados (CGSH), do Departamento de Atenção Especializada e Temática (DAET), desta Secretaria.

HELVÉCIO MIRANDA MAGALHÃES JÚNIOR
Secretário de Atenção Especializada à Saúde



Documento assinado eletronicamente por **Helvécio Miranda Magalhães Júnior, Secretário(a) de Atenção Especializada à Saúde**, em 12/12/2023, às 08:18, 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 **0037813451** e o código CRC **1C48E901**.

Referência: Processo nº 25000.171072/2023-66

SEI nº 0037813451



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.saude.gov.br/codigovigenteTeor=2382390> Despacho GAB/SAES/00376161651 SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 3

2382390



Ministério da Saúde
Secretaria de Atenção Especializada à Saúde
Departamento de Atenção Especializada e Temática
Coordenação-Geral de Doenças Raras

NOTA TÉCNICA Nº 188/2023-CGRAR/DAET/SAES/MS

1. ASSUNTO

1.1. Trata-se da análise do Requerimento de Informação nº 2745/2023, (0037269638), de autoria do Deputado Federal Amom Mandel - Cidadania/AM, por meio do qual requisita a Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nísia Trindade Lima, informações a respeito do número atualizado de pessoas com doenças raras no Brasil e sobre como as políticas públicas e leis brasileiras têm amparado este público, com os seguintes questionamentos:

- a) Qual o número de pessoas com doenças raras no Brasil?
- b) Como o Ministério da Saúde está abordando a questão das doenças raras no país, considerando que muitas vezes são negligenciadas em comparação com doenças comuns? Existe apoio às pesquisas para identificação e tratamento destas doenças?
- c) Como o Ministério pretende melhorar o acesso a tratamentos e medicamentos para pacientes com doenças raras, dado que muitos desses tratamentos são caros e difíceis de encontrar?
- d) É possível destacar programas ou iniciativas específicas do Ministério da Saúde voltadas para o diagnóstico precoce e tratamento de doenças raras? Se não, quais são os planos para implementá-los?
- e) Quais parcerias o Ministério da Saúde estabeleceu com instituições de pesquisa, organizações não governamentais ou outros órgãos do governo para promover a pesquisa e o tratamento de doenças raras?
- f) Como o Ministério da Saúde planeja trabalhar junto aos governos federal, estaduais e municipais para alocar recursos de apoio a pesquisa e ao tratamento de doenças raras no Brasil?

Na oportunidade, solicito ainda, o encaminhamento de outras informações e/ou documentos que Vossa Excelência julgar necessário, bem como um cronograma e/ou planejamento de atividades para os próximos meses do ano corrente.

2. ANÁLISE

Em resposta ao item A, informa-se:

Os registros existentes para doenças raras se restringem as estatísticas geradas a partir da Política Nacional de Triagem Neonatal e ao monitoramento de



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camaraleg.br/codigovivoTeor/2382390>

Nota Técnica 188 (0037269638) SET23000.171072/2023-66 / pg. 4

2382390

anomalias congênitas em campo específico da Declaração de Nascido Vivo. Para as demais situações não há registro específico de pacientes com doenças raras, uma vez que os atuais sistemas de informação registram procedimentos realizados pelos pacientes, que muitas das vezes trazem uma combinação inespecífica de CID, como ocorre no Sistema de Informação Ambulatorial (SIA/SUS). Assim, não há no momento estimativa consolidada de número total de pessoas com Doenças Raras. Cabe salientar que revisões de literatura dos últimos anos apontam que os valores de prevalência oscilam entre 2,5% e 5,0% da população.

Em resposta aos itens B e C, informa-se:

Em razão das dificuldades dos gestores, o Ministério da Saúde lançou em março de 2022, a Linha de Cuidado as Pessoas com Doenças Raras (0037616181). Esse documento objetiva orientar os gestores sobre o modelo de atenção à saúde para as pessoas com doenças raras dentro da rede de saúde do SUS.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem abrangência transversal na Rede de Atenção à Saúde (RAS) e tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias, além de 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.

A Linha de Cuidado de Atenção às Pessoas com Condições Raras é estruturada pela Atenção Primária e pela Atenção Especializada, em conformidade com as Redes de Atenção à Saúde (RAS) e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. A Atenção Primária é responsável pela coordenação do cuidado e por realizar a atenção contínua da população que está sob sua responsabilidade adstrita, além de ser a porta de entrada prioritária para o usuário na rede. Já a Atenção Especializada é responsável pelo conjunto de pontos de atenção com diferentes densidades tecnológicas para a realização de ações e serviços de urgência, ambulatorial especializado e hospitalar, apoiando e complementando os serviços da atenção básica.

Além disso, a fim de reforçar o apoio diagnóstico laboratorial e o atendimento clínico, o Ministério da Saúde incentiva a criação de serviços na Atenção Especializada, classificados segundo a normativa vigente como:

- Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras: presta serviço de saúde para uma ou mais doenças raras; e
- Serviço de Referência em Doenças Raras: presta serviço de saúde para pessoas com doenças raras pertencentes a, no mínimo, dois eixos assistenciais (doenças raras de origem genética e de origem não genética).

Destaca-se que além dos serviços especializados e de referência em doenças raras estabelecidos pela Política Nacional, os quais são principalmente providos pela rede de hospitais universitários federais e estaduais e pela rede de organizações benfeicentes e filantrópicas, uma parte significativa das pessoas é absorvida pelas Redes de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas e passam a ser rotineiramente acompanhadas por diversos pontos de atenção da rede, tais como os Centros Especializados em Reabilitação (CER), enquanto outra parte dessa população é assistida em suas residências por Equipes profissionais de Atenção Domiciliar (EMAD).



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.cameraleg.br/codigovivoTeor/2382390> Nota Técnica 180 (0057616185) SET23000.171072/2023-66 / pg. 5

A assistência aos paciente com doenças crônicas, complexas e raras no SUS dá-se por meio da Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas ([Portaria n.º 483, de 1 de abril de 2014](#)), que tem como finalidade realizar a atenção de forma integral a esses usuários, em todos os pontos de atenção, realizando ações de promoção, proteção da saúde, prevenção de agravos, diagnóstico, tratamento, reabilitação, redução de danos e manutenção da saúde. As doenças crônicas, pode muitas vezes ter início gradual, com duração longa ou incerta e geralmente apresentam múltiplas causas, podendo o seu tratamento envolver mudanças de estilo de vida, em um processo de cuidado contínuo que usualmente não leva à cura. Na atenção básica são oferecidos os cuidados clínicos em equipe multiprofissional, incluindo acolhimento, avaliação de história clínica e investigação com exames laboratoriais e de imagem, além de tratamento com práticas integrativas e complementares, analgesia medicamentosa e não medicamentosa, cuidados em fisioterapia e sessões de acupuntura. Na atenção especializada são disponibilizadas consultas com médicos especialistas e outros profissionais da saúde, além da reabilitação física, assistindo o paciente de forma integral.

Ainda, o Ministério da Saúde tem publicado regularmente Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas que tem como objetivo melhorar a qualidade da atenção prestada a esses pacientes, dado que orientam diagnóstico e uma prescrição segura, democratizando conhecimento médico, contribuem para a atualização multiprofissional e aperfeiçoam os processos gerenciais dos programas assistenciais.

No âmbito do SUS, existem os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêutica - PCDT, que são documentos que estabelecem critérios para o diagnóstico da doença ou do agravio à saúde; o tratamento preconizado, com os medicamentos e demais produtos apropriados, quando couber; as posologias recomendadas; os mecanismos de controle clínico; e o acompanhamento e a verificação dos resultados terapêuticos, a serem seguidos pelos gestores do SUS. E devem ser baseados em evidência científica e considerar critérios de eficácia, segurança, efetividade e custo-efetividade das tecnologias recomendadas.

Em resposta ao item D, informa-se:

O Ministério da Saúde elaborou e publicou, em 2014, de forma pactuada com Estados, Municípios, associações de familiares e pessoas com doenças raras e especialistas na área, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (0037616204).

O documento é de caráter nacional e deve ser utilizado pelas Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios na regulação do acesso assistencial, autorização, registro e resarcimento dos procedimentos correspondentes, e pelos Serviços de Saúde habilitados junto ao SUS. A organização da atenção segue a lógica de cuidados, produzindo saúde de forma sistêmica, por meio de processos dinâmicos voltados ao fluxo de assistência ao usuário.

A assistência ao usuário deve ser centrada em seu campo de necessidades, vistas de forma ampla. No que se refere à atenção especializada em doença rara, foram estruturados Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras como componentes estruturantes complementares da rede de Atenção à Saúde. A atenção aos familiares e pacientes que vivem



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camaraleg.br/codigovivoTeor/2382390>

Nota Técnica 186 (0037616204) SET23000.171072/2023-66 / pg. 6

2382390

com doenças raras deverá garantir a estruturação da atenção de forma integrada e coordenada em todos os níveis, desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento (baseado em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas), apoio até a resolução, seguimento e reabilitação; acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos; acesso à informação e ao cuidado e aconselhamento genético, quando indicado.

Além da Política para às pessoas com doenças raras, desde 2001 foi instituído no SUS o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), com Portaria GM/MS nº 822, de 06 de junho de 2001, e consolidado na Portaria de Consolidação nº 5, de 28 de setembro de 2017, Art. 142 ao 150. O programa tem como objetivo geral identificar distúrbios e doenças no recém-nascido em tempo oportuno para intervenção adequada, garantindo tratamento e acompanhamento contínuo às pessoas com diagnóstico positivo, conforme previsto nas Linhas de Cuidado, com vistas a reduzir a morbimortalidade e melhorar a qualidade de vida das pessoas com doenças previstas no programa.

Em maio de 2021, foi aprovada a Lei Nº 14.154/2021 que altera o Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências. Com a promulgação dessa Lei, o PNTN deverá ser ampliado de forma escalonada e progressiva de acordo com as seguintes etapas:

- Etapa I: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, doença falciforme e outras hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase - doenças que já fazem parte do PNTN - acrescidas da toxoplasmose congênita.
- Etapa II: galactosemia, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da beta oxidação dos ácidos graxos.
- Etapa III: doenças lisossômicas.
- Etapa IV: imunodeficiências primárias.
- Etapa V: atrofia muscular espinhal.

Os avanços no teste do pezinho foram iniciados com a publicação da Portaria GM/MS Nº 1.369, de 6 de junho de 2022, que inclui o procedimento pesquisa de IgM anti-Toxoplasma Gondii em sangue seco (componente do teste do pezinho) na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais (OPM) do Sistema Único de Saúde (SUS) e estabelece recurso, no montante de R\$ 22.326.144,75 (vinte e dois milhões, trezentos e vinte e seis mil, cento e quarenta e quatro reais e setenta e cinco centavos), 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) de Estados, o Ministério da Saúde passou a atender a etapa I prevista na Lei nº 14.154/2021.

Outro destaque foi a incorporação ao SUS, pela CONITEC, da tecnologia de espectrometria de massas para o rastreamento neonatal. Essa tecnologia possibilitará a ampliação do PNTN para a etapa II, prevista na Lei nº 14.154/2021 e o Ministério da Saúde está no processo de estruturação da rede para a detecção dessas doenças (galactosemia, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia e distúrbios da beta oxidação dos ácidos graxos). As propostas de estruturação do PNTN para agregar essa nova tecnologia e atender a referida

everão ser discutidas na Comissão Intergestores Tripartite (CIT), para que,

Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

2382390



a partir de então, essas ações possam ser implementadas nos estados.

As demais etapas previstas na Lei nº 14.154/2021 serão avaliadas na sequência estabelecida, visto que o grau de especialização e complexidade de diagnóstico e tratamento das doenças progride conforme as etapas. Sendo assim, existe a necessidade de preparar a rede de triagem neonatal para o diagnóstico laboratorial, que deverá absorver tecnologias mais sofisticadas de rastreamento e com valores de incorporação mais dispendiosos. A rede assistencial deverá absorver os conceitos de cada uma das doenças para que os recém-nascidos identificados com alguma delas, em qualquer parte do território nacional, possa ser atendido por especialistas preparados, assim como os medicamentos para essas doenças devem estar incorporados e disponíveis no SUS, facilitando o acesso ao tratamento.

Em resposta ao item E, informa-se:

Não se aplica a CGRAR.

Em resposta ao item F, informa-se:

Além da Linha de Cuidado de Atenção às Pessoas com Doenças Raras (0037616181), que objetiva orientar os gestores sobre o modelo de atenção à saúde para as pessoas com doenças raras dentro da rede de saúde do SUS, o Ministério da Saúde publicou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS. (0037616204)

As Diretrizes têm como objetivo organizar a atenção às pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde, o que permitirá reduzir o sofrimento dos afetados e o ônus emocional sobre os pacientes e seus familiares, permitindo ao gestor de saúde a racionalização de recursos.

Lembrando que o Sistema Único de Saúde (SUS) é um sistema de saúde pública que garante assistência gratuita a toda a população. Governa com interfaces federal, estadual e municipal, sob os princípios de universalidade, equidade e integralidade, e diretrizes de descentralização, hierarquização e participação da comunidade.

Vale salientar que, as políticas públicas de saúde elaboradas por este Ministério não são baseadas em doenças específicas, inclusive quando os meios diagnósticos e terapêuticos são comuns a outras doenças ou condições.

Deste modo, haja vista o SUS ser um sistema regionalizado e descentralizado, as Secretarias de Saúde locais podem organizar suas estratégias, conforme suas competências e responsabilidades, promovendo campanhas e ações compatíveis com as práticas disponíveis em suas redes. Como exemplo, pode-se citar as leis estaduais a seguir, do Amapá, DF e de Minas Gerais, respectivamente:

[Lei nº 6.895](#), de 14 de julho de 2021 - Altera a Lei nº 4.190, de 6 de agosto de 2008, que assegura a todas as crianças nascidas nos hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes da rede pública de saúde do Distrito Federal o direito ao teste de triagem neonatal, na sua modalidade ampliada.

Na oportunidade, solicito ainda, o encaminhamento de outras informações e/ou documentos que Vossa Excelência julgar necessário, bem como um cronograma e/ou planejamento de atividades para os próximos meses do ano corrente.



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camaraleg.br/>?codAutivoTeor=2382390

Nota Técnica 186 (0037616185) SET23000.171072/2023-66 / pg. 8

2382390

1. Publicação do Comitê Técnico de Assessoramento de Doenças Raras;
2. Prover à pessoa com doença rara e seus familiares informações adequadas sobre sua condição;
3. Aperfeiçoar o conhecimento existente nos serviços que acolhem pessoas com doenças raras no âmbito do SUS;
4. Ampliar a divulgação dos centros de doenças raras em parceria com estados e municípios.
5. Articular formas de criar uma base de dados unificada;
6. 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.

3. CONCLUSÃO

3.1. Considerando que o assunto referente a medicamentos, tratamento e pesquisa extrapola as competências desta Coordenação-Geral, sugerimos o encaminhamento à Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Complexo da Saúde- SECTICS/MS.

3.2. Encaminhe-se ao GAB/SAES para avaliação e providências cabíveis.

ALISSON MACIEL DE FARIA MARQUES

Coordenador-Geral

Coordenação-Geral de Doenças Raras - CGRAR/DAET/SAES/MS

JOICE ARAGÃO DE JESUS

Coordenadora-Geral

Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados - CGSH/DAET/SAES/MS

SUZANA RIBEIRO

Diretora

Departamento de Atenção Especializada e Temática - DAET/SAES/MS
Secretaria de Atenção Especializada à Saúde - SAES/MS



Documento assinado eletronicamente por **Alisson Maciel de Faria Marques, Coordenador(a)-Geral de Doenças Raras**, em 06/12/2023, às 15:55, 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](#).



Documento assinado eletronicamente por **Joice Aragão de Jesus, Coordenador(a)-Geral de Sangue e Hemoderivados**, em 08/12/2023, às 13:49, 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](#).



Documento assinado eletronicamente por **Suzana Cristina Silva Ribeiro, Diretor(a) do Departamento de Atenção Especializada e Temática**, em 08/12/2023, às 17:39, 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](#).



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camaralegis.br/cod/mauvivoTeor> 2382390

Nota Técnica 186 (00570/16165)

SEI23000.171072/2023-66 / pg. 9

2382390



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](http://sei.saude.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0), informando o
código verificador **0037616165** e o código CRC **0DB235B3**.

Referência: Processo nº 25000.171072/2023-66

SEI nº 0037616165

Coordenação-Geral de Doenças Raras - CGRAR
Esplanada dos Ministérios, Bloco G - Bairro Zona Cívico-Administrativa, Brasília/DF, CEP 70058-900
Site - saude.gov.br



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/codArquivoTecm-2382890>

Nota Técnica 100 (0037616165) SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 10

2382390



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



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticacao.senado.uol.com.br/codArquivoTknr/0037616181>

Abril de 2022

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 11

2382390

© 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

Patrícia da Silva Campos

CGAE/DAET/SAES/MS

Patrícia Peres de Souza

CGAE/DAET/SAES/MS

Paula Juliana Antoniazzo 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.



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/autenticar/autenticar/00007916181>

Ministério da
Saúde

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 12

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 - Secretaria de Atenção Especializada à Saúde
- SUS - Sistema Único de Saúde



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.



<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/b616181/0007916181>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 13

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 tinham 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.



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

Ministério da

Saúde

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/autenticidade/00037916181>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 14

- **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.



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.



Ministério da

Linha de Cuidado Pessoas com Doenças Raras (0007916181)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 15

Conteúdo

| | |
|---|-----------|
| 1.Apresentação | 7 |
| 2.Contexto | 7 |
| 3.Política Pública Integrada | 10 |
| 4.Linha de Cuidados às Pessoas com Condições Raras | 12 |
| 5.Serviços de Referência. | 16 |
| 6.Considerações Finais | 22 |
| 7.Bibliografia Consultada | 22 |



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/b616181/0007901116181>



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.

Podem existir Doenças Raras que cursam com quadros agudos.



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

Ministério da

Linha de Cuidado Pessoas com Doenças Raras (0007916181)

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/validador/autenticar/0007916181>

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.

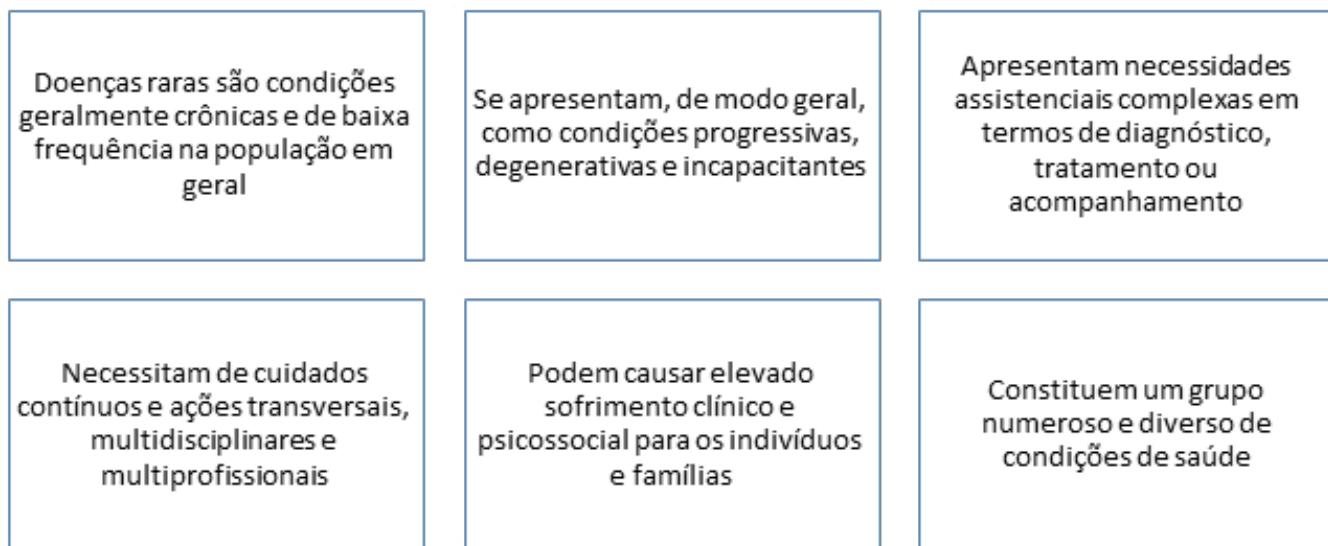


Figura 1: Características gerais das doenças raras

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.



Autenticado eletronicamente, após conferência com o portal

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/autenticar/0007916181>

Ministério da
Saúde

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 18

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



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/validaAssinatura/00007916181>

Ministério da
Saúde

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 19

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.



Autenticado eletronicamente, após conferência com original

Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.
<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/pad/Assinatura/00000000000000000000000000000000>
Assinado por: **Saúde - Unidade de Gestão de Pessoas - Comunicação Social** (saude@camara.leg.br) - (61) 3229-3900
Data: 2024-01-18 10:16:18

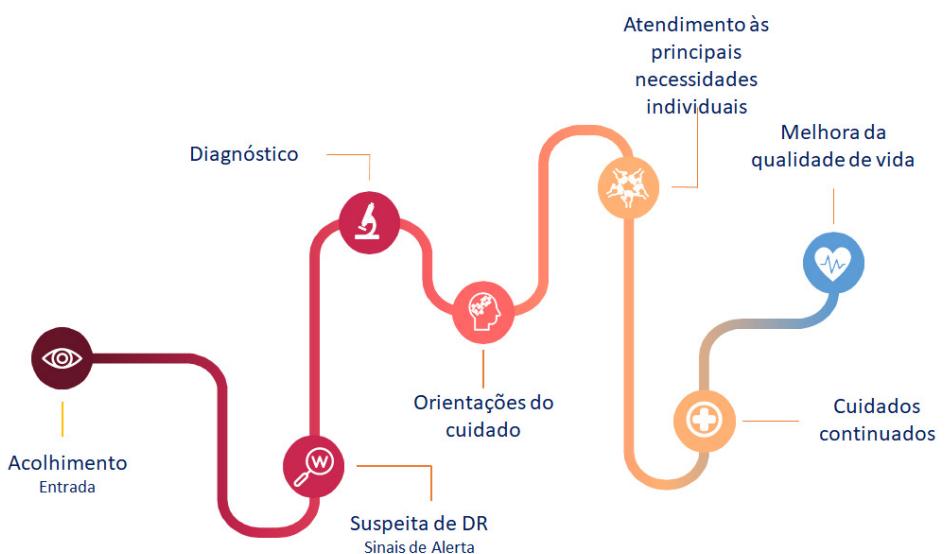


Figura 2: Jornada assistencial da pessoa com doença rara

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;



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/autenticar/00037916181>

- 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.

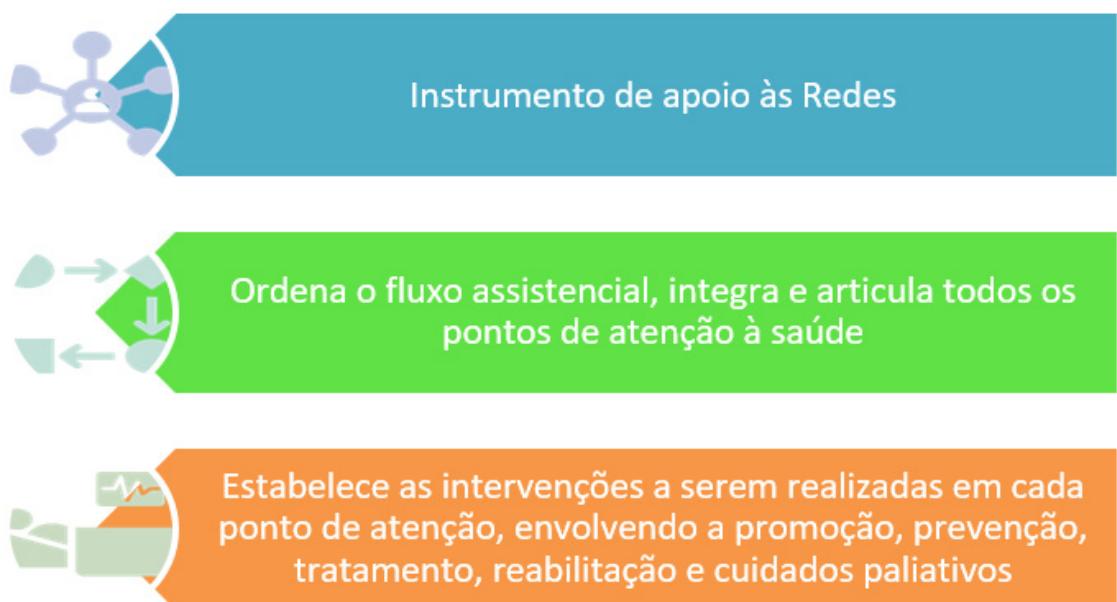


Figura 4: Características gerais de uma linha de cuidados

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/**



Autenticado eletronicamente, após conferência com o portal.

Ministério da

Saúde

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/autenticidade/assinatura/0007916181>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 22

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**).

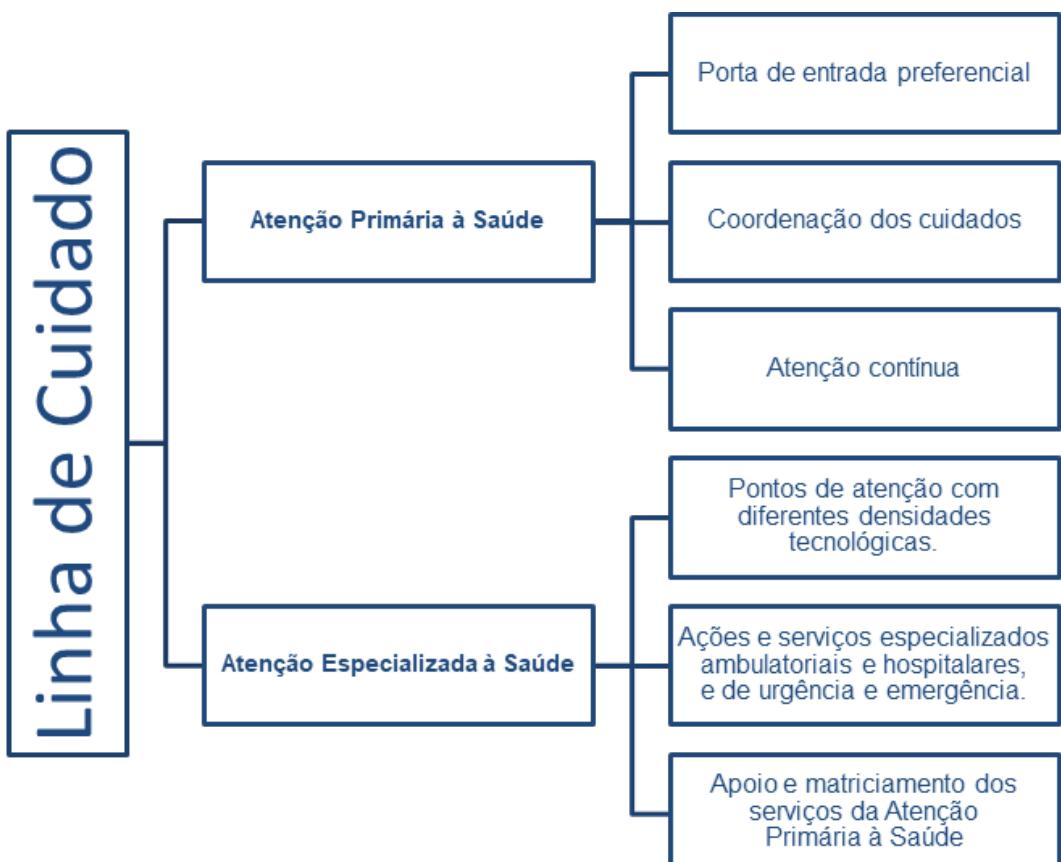


Figura 5: Estrutura da linha de cuidados segundo níveis de atenção em saúde.

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



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/validaAssinatura/00007916181>

Ministério da
Saúde

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 23

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 lembrar que há muitos ambulatórios 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.



Autenticado eletronicamente, após conferência com o digital.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/validaAssinatura/00007916181>





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



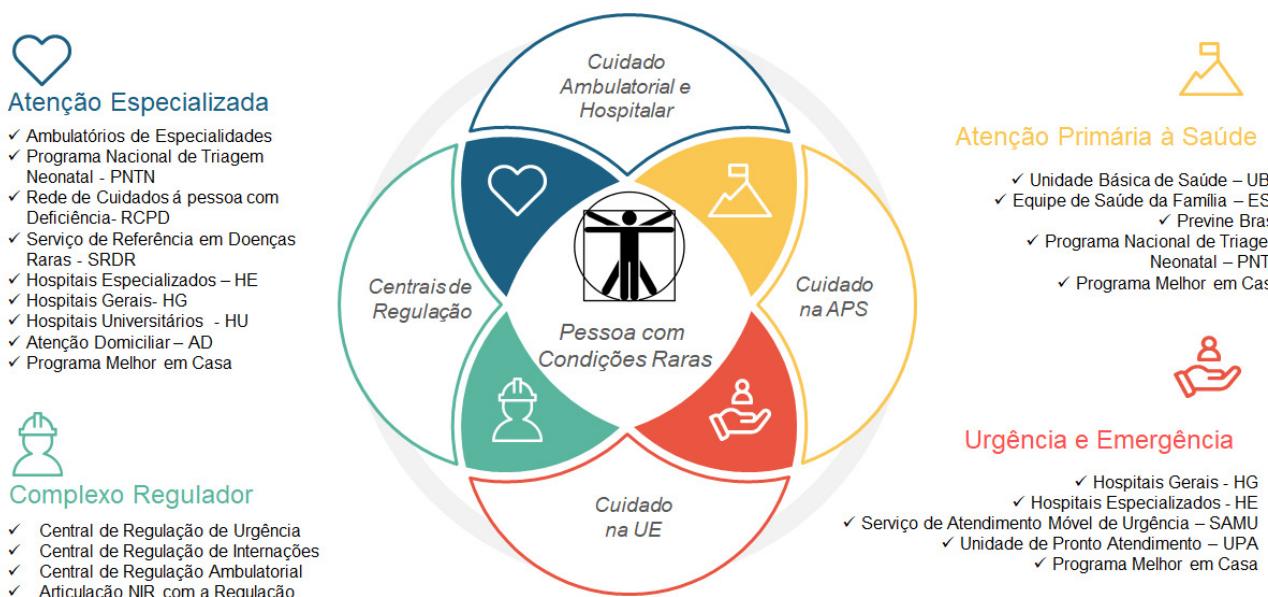
Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/validaAssinatura/00007916181>

Ministério da
Saúde

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.



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 expresso, os hospitais universitários, federais e estaduais, que se somam em torno de cinquenta em todo o Brasil, e as associações benéficas e voluntárias são os loci da atenção à saúde dos pacientes acometidos por doenças raras.



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/validaAssinatura/00037916181>

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.



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.



<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/autenticar/00037916181>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 27

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.



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/autenticidade/00037916181>

Ministério da
Saúde

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 28

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, ambulatórios 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 substitui-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.

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



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/validaAssinatura/MS/7916181>

Ministério da
Saúde

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 31

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:



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/validaAssinatura/00037916181>

Ministério da
Saúde

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 32

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 Servicos de Saude : 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>.



Autenticado eletronicamente, após conferência com o original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/autenticar/0007916181>

Ministério da
Saúde

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 33

**DISQUE
SAÚDE 136**

gov.br/saude



MINISTÉRIO DA
SAÚDE



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/codArquivoTsar/0037616181>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 34

2382390

DIRETRIZES PARA ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE - SUS

Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014 (*)

Brasília - DF

2014



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor=2382390> (620)

2382390
SEI 25000-171072/2023-66 / pg. 35

MINISTÉRIO DA SAÚDE
Secretaria de Atenção à Saúde
Departamento de Atenção Especializada e Temática
Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade

DIRETRIZES PARA ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE – SUS

Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014(*)

**Brasília – DF
2014**



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor=2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 36

2382390

© 2014 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>.

Triagem: 1º edição – 2014- xxx.xxx exemplares

Elaboração, distribuição e Informações:

Ministério da Saúde

Secretaria de Atenção à Saúde

Departamento de Atenção Especializada e Temática

Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade

Edifício Premium, SAF Sul, Quadra 2,

Lotes 5/6, Bloco II, Sala 203

CEP: 70.070-600 Brasília – DF

Fones (61) 3315-6140 / 3315-6150

Correio eletrônico: altacomplexidade@saude.gov.br

Endereço eletrônico: www.saude.gov.br/sas

Coordenação:

Alzira de Oliveira Jorge

Helvécio Miranda Magalhães Júnior

José Eduardo Fogolin Passos

Lêda Lúcia Couto de Vasconcelos

Organização:

Carla Valença Daher

Elizabete Ana Bonavigo

José Eduardo Fogolin Passos

Colaboração

Associações de familiares e pessoas com Doenças

Raras

Departamento de Atenção Básica - DAB

Departamento de Ações Programáticas e

Estratégicas – DAPES

Especialistas em Doenças Raras

Fabio Baptista Mazzini

Juliana Ribeiro Rocha

Lílian Cristina dos Santos

Revisão Técnica

Carla Valença Daher

Elizabete Ana Bonavigo

Hamilton Farias da Silva

José Eduardo Fogolin Passos

Marcos José Burle Aguiar

Paulo Cesar Cavalcante de Almeida

Zaida de Barros Melo Nascimento Santos

Ficha Catalográfica

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

41 p.

ISBN

1. Doença Rara. 2. Genética. 3. Atenção Integral.



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 37

2382390

SUMÁRIO

| | | |
|--------|---|----|
| 1. | APRESENTAÇÃO | 5 |
| 2. | METODOLOGIA | 5 |
| 3. | OBJETIVO..... | 5 |
| 4. | INTRODUÇÃO: | 5 |
| 5. | DIRETRIZES PARA A ATENÇÃO INTEGRAL AOS INDIVÍDUOS COM DOENÇAS RARAS OU COM RISCO DE DESENVOLVÊ-LAS | 6 |
| 6. | DOENÇAS RARAS NA REDE DE ATENÇÃO À SAÚDE..... | 7 |
| 6.1. | ATENÇÃO BÁSICA..... | 7 |
| 6.2. | ATENÇÃO DOMICILIAR | 9 |
| 6.3. | ATENÇÃO ESPECIALIZADA AMBULATORIAL E HOSPITALAR..... | 10 |
| 6.3.1. | A SOLICITAÇÃO E EXECUÇÃO DOS PROCEDIMENTOS AVALIAÇÃO CLÍNICA PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS..... | 11 |
| 6.3.2. | ACONSELHAMENTO GENÉTICO (AG) | 12 |
| 6.4. | A FUNÇÃO DO CENTRO ESPECIALIZADO EM REABILITAÇÃO – CER NA POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS..... | 14 |
| 7. | ORGANIZAÇÃO DO CUIDADO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS:..... | 15 |
| 7.1. | EIXO I: 1 - ANOMALIAS CONGÊNITAS OU DE MANIFESTAÇÃO TARDIA..... | 15 |
| 7.1.1. | ATENÇÃO BÁSICA | 16 |
| A. | FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA: | 16 |
| B. | PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:..... | 16 |
| 7.1.2. | ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 17 |
| A. | FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA: | 17 |
| B. | PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS NA ATENÇÃO ESPECIALIZADA: | 17 |
| C. | APOIO DIAGNÓSTICO: EXAMES COMPLEMENTARES:..... | 18 |
| 7.1.3. | FLUXOGRAMA: ATENDIMENTO RECOMENDADO PARA ANOMALIAS CONGÊNITAS..... | 18 |
| 7.2. | EIXO I: 2 - DEFICIÊNCIA INTELECTUAL | 18 |
| 7.2.1. | ATENÇÃO BÁSICA | 19 |
| A. | FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA: | 19 |
| B. | PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:..... | 19 |
| C. | CRITÉRIOS DE ENCAMINHAMENTO PARA SERVIÇO ESPECIALIZADO OU SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DR:..... | 19 |
| 7.2.2. | ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 20 |
| A. | FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA: | 20 |
| B. | PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA (SERVIÇOS ESPECIALIZADOS OU SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM DR): | 20 |
| C. | APOIO DIAGNÓSTICO: EXAMES COMPLEMENTARES:..... | 21 |
| 7.2.3. | FLUXOGRAMA: ATENDIMENTO RECOMENDADO PARA DEFICIÊNCIA INTELECTUAL | 22 |
| 7.3. | EIXO I: 3 - ERRO INATO DO METABOLISMO (EIM). | 22 |
| 7.3.1. | CLASSIFICAÇÃO CLÍNICA DOS EIM..... | 22 |
| 7.3.2. | ATENÇÃO BÁSICA | 23 |
| A. | FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA: | 23 |
| B. | PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:..... | 23 |
| 7.3.3. | ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 24 |
| A. | FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA: | 24 |
| B. | PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 25 |
| C. | APOIO DIAGNÓSTICO: EXAMES COMPLEMENTARES:..... | 25 |
| 7.3.4. | FLUXOGRAMA: ATENDIMENTO RECOMENDADO PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO .. | 27 |
| 7.4. | EIXO II - DOENÇA RARA DE ORIGEM NÃO GENÉTICA..... | 28 |
| 7.4.1. | II: 1- DOENÇAS RARAS INFECIOSAS..... | 28 |



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 38

2382390

| | |
|--|----|
| 7.4.1.1. ATENÇÃO BÁSICA | 28 |
| A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA: | 28 |
| 7.4.1.2. ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 29 |
| A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA: | 29 |
| B. PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 30 |
| 7.4.2. II: 2 - DOENÇAS RARAS INFLAMATÓRIAS | 30 |
| 7.4.2.1. ATENÇÃO BÁSICA | 30 |
| A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA: | 30 |
| B. PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:..... | 30 |
| 7.4.2.2. ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 31 |
| A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA: | 31 |
| B. PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 31 |
| 7.4.3. II: 3 - DOENÇAS RARAS AUTOIMUNES | 32 |
| 7.4.3.1. ATENÇÃO BÁSICA | 32 |
| A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA: | 32 |
| B. PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:..... | 32 |
| 7.4.3.2. ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 33 |
| A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA: | 33 |
| B. PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 33 |
| 7.4.4. II: 4 - OUTRAS DOENÇAS RARAS DE ORIGEM NÃO GENÉTICA | 34 |
| 7.4.4.1. ATENÇÃO BÁSICA | 34 |
| A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA: | 34 |
| B. PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:..... | 34 |
| 7.4.4.2. ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 34 |
| A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA: | 34 |
| B. PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA | 35 |
| 8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS | 36 |



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor=2382390>

es_atencao_integral_pessoas_raras_CDS (3037016204)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 39

1. APRESENTAÇÃO

Este documento visa estabelecer as diretrizes para o cuidado às pessoas com Doenças Raras na Rede de Atenção à Saúde. É um documento de caráter nacional e deve ser utilizado pelas Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios na regulação do acesso assistencial, autorização, registro e resarcimento dos procedimentos correspondentes, e pelos Serviços de Saúde habilitados junto ao SUS.

2. METODOLOGIA

A elaboração das Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS foi uma ação do Departamento de Atenção Especializada e Temática (DAET) da Coordenação de Média e Alta Complexidade (CGMAC), na qual participaram representantes do Ministério da Saúde, de Sociedades/Especialistas e Associações de Apoio às Pessoas com Doenças Raras.

3. OBJETIVO

O objetivo destas diretrizes é organizar a atenção às pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde, o que permitirá reduzir o sofrimento dos afetados e o ônus emocional sobre os pacientes e seus familiares, permitindo ao gestor de saúde a racionalização de recursos.

4. INTRODUÇÃO:

De acordo com Denis e colaboradores (2009), a Organização Mundial de Saúde, define uma Doença rara (DR) como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. As Doenças Raras são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição. Manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias. As Doenças Raras são geralmente crônicas, progressivas, degenerativas e até incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias.

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



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teori/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 40

2382390

Muito embora sejam individualmente raras, como um grupo elas acometem um percentual significativo da população, o que resulta em um problema de saúde relevante.

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

Não seria possível organizar uma Diretriz abordando as doenças raras de forma individual devido ao grande número de doenças. Essa proposta foi organizada na forma de eixos estruturantes, que permitem classificar as doenças raras de acordo com suas características comuns, com a finalidade de maximizar os benefícios aos usuários.

As Doenças Raras foram classificadas em sua natureza como: de origem genética e de origem não genética. Desta forma, foram elencados dois eixos de DR, sendo o primeiro composto por DR de origem genética: 1-Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, 2-Deficiência Intelectual, 3-Erros inatos do Metabolismo; e o segundo formado por DR de origem não genética. O eixo das anomalias congênitas inclui toda a anomalia funcional ou estrutural do desenvolvimento do feto, decorrente de fator originado antes do nascimento, seja genético, ambiental ou desconhecido, mesmo quando os defeitos não forem aparentes no recém-nascido e só se manifeste mais tarde (OPAS, 1984). Para o eixo II - Doenças Raras de Natureza não Genética - foram propostos os seguintes grupos de causas: 1- Infecciosas, 2- Inflamatórias, 3- Autoimunes, e 4 – Outras Doenças Raras de origem não Genética .

DIRETRIZES

5. DIRETRIZES PARA A ATENÇÃO INTEGRAL AOS INDIVÍDUOS COM DOENÇAS RARAS OU COM RISCO DE DESENVOLVÊ-LAS

A organização da atenção deve seguir a lógica de cuidados, produzindo saúde de forma sistêmica, por meio de processos dinâmicos voltados ao fluxo de assistência ao usuário. A assistência ao usuário deve ser centrada em seu campo de necessidades, vistas de forma ampla. No que se refere à atenção especializada em doença rara, serão propostos Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras como componentes estruturantes complementares à Rede de Atenção à Saúde.

A atenção aos familiares e pacientes com DR deverá garantir:

- Estruturação da atenção de forma integrada e coordenada em todos os



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/72382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 41

2382390

níveis, desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento (baseado em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas), apoio até a resolução, seguimento e reabilitação.

- b) Acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos;
- c) Acesso à informação e ao cuidado;
- d) Aconselhamento Genético (AG), quando indicado.

Os Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras serão componentes da Rede de Atenção à Saúde, na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, e deverão oferecer assistência especializada e integral, prestada por equipe multidisciplinar e interdisciplinar. Serão responsáveis por ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las e seus familiares, de acordo com eixos assistenciais, sendo o primeiro composto por Doenças Raras de origem genética: I: 1 - Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, I: 2 - Deficiência Intelectual e I: 3 - Erros Inatos do Metabolismo, e o segundo composto por Doenças Raras não Genéticas: II: 1- Infecciosas, II: 2- Inflamatórias, II: 3- Autoimunes, e II: 4- Outras Doenças Raras de origem não Genética .

6. DOENÇAS RARAS NA REDE DE ATENÇÃO À SAÚDE

6.1. ATENÇÃO BÁSICA

A Atenção Básica, por meio das Unidades Básicas de Saúde, Equipes de Saúde da Família, Equipes de Atenção Básica tradicionais e/ou parametrizadas e do Núcleo de Saúde da Família (NASF), é uma das portas de entrada do indivíduo com necessidade de cuidado em Doenças Raras e sua família. Ela se presta, em especial, à orientação para a prevenção de anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo, doenças raras não genéticas e também ao reconhecimento do indivíduo com necessidade de atendimento em doenças raras.

A educação permanente para os profissionais que atuam na Atenção Básica tem papel fundamental na qualificação do atendimento na porta de entrada da linha de cuidado às pessoas com Doenças Raras, garantindo processo formativo aos profissionais na assistência, aos pacientes e suas famílias. Além disso, é capaz de propiciar o encaminhamento regulado do paciente com DR aos serviços especializados, informações precisas sobre o apoio às pessoas e famílias com patologias raras, informações que caracterizam suas condições de riscos ou recorrências, formas de lidar com as diferentes



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 42

2382390

situações geradas, reabilitação e adaptação, apoio familiar e reinserção social, podendo proporcionar, assim, um cuidado integral.

As orientações relacionadas às doenças raras devem ser realizadas preferencialmente por equipe multidisciplinar e interdisciplinar, permitindo a discussão conjunta, favorecendo a compreensão e o seguimento da atenção.

A Atenção Básica deverá ainda encaminhar para Serviço de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em Doenças Raras os indivíduos e famílias com suspeita de doenças genéticas, incluindo anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo e doenças raras não genéticas, ou com risco de desenvolvê-las, conforme definido neste documento, bem como nos casos a seguir para avaliação de necessidade de AG, conforme a definição deste procedimento adotada nesta diretriz.

Também deverá dar seguimento ao AG realizado em serviço habilitado, após contrarreferência, abordando-se de forma não diretiva estas questões, em conjunto com a atenção especializada.

Ainda cabe à Atenção Básica oferecer consulta médica para avaliação e eventual encaminhamento a Serviço Especializado ou Serviços de Referência em DR, fundamentada em anamnese e exame físico, com coleta dos dados referentes à situação apresentada, podendo incluir:

- Doença Rara diagnosticada: anamnese completa, com especial atenção à história familiar, exame físico meticoloso, incluindo os aspectos morfológicos;
- Futura descendência: anamnese completa, com especial atenção à história familiar e presença de consanguinidade. Coletar o máximo de informações sobre os casos que motivaram a consulta, se possível examinando-os ou coletando dados prévios mais objetivos sobre a afecção (exames subsidiários, consultas, relatórios médicos, laudos de exames complementares, especialmente biopsias e necropsias).
- Caracterizar adequadamente a consanguinidade: realizar exame físico cuidadoso, considerando a suspeita diagnóstica e o fato de indivíduos de isolados geográficos poderem ter uma maior incidência de doenças raras,



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 43

2382390

necessitando de uma vigília constante da Atenção Básica.

- Gestações de risco: anamnese completa, história familiar, laudos de ultrassons e outros exames complementares;

Demais casos: principais sinais e sintomas da doença avaliada, situações ambientais que favoreçam o aparecimento da doença, e grau de parentesco ou convivência com outros afetados.

Por fim, a Atenção Básica deverá oferecer atenção multiprofissional e projeto terapêutico singular: o indivíduo e sua família devem ser acompanhados no seu território pela equipe de atenção básica, durante e após o processo de definição diagnóstica. O apoio multiprofissional, a partir da necessidade de cada paciente, é essencial para a qualidade do cuidado prestado. Alguns instrumentos, como a realização do Projeto Terapêutico Singular (PTS), são norteadores para as equipes de referência (Serviços Especializados e Serviços de Referência de Doenças Raras, Atenção Básica, NASF e outros) atuarem com uma abordagem integral, compartilhando o cuidado entre si.

6.2. ATENÇÃO DOMICILIAR

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

Com a publicação da regulamentação específica para a Atenção Domiciliar, Portaria GM/MS nº 963, de 27 de maio de 2013, que redefine a Atenção Domiciliar no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS, propõe-se a reorganização do processo de trabalho das equipes que prestam cuidado domiciliar na atenção básica, ambulatorial e hospitalar, com vistas à humanização da atenção, à redução da demanda por atendimento hospitalar e/ou redução do período de permanência de usuários internados, à desinstitucionalização, ao apoio à rede de serviços (principalmente à Atenção Básica) e à ampliação da autonomia dos usuários.

Conceitualmente, a atenção domiciliar consiste em uma modalidade de atenção à saúde substitutiva ou complementar às já existentes, caracterizada por um conjunto de ações de promoção à saúde, prevenção e tratamento de doenças, bem como reabilitação, prestadas em domicílio, com garantia de continuidade de cuidados e integração à rede de atenção à saúde. Configura-se, desta maneira, como mecanismo de articulação entre os pontos de atenção à saúde, potencializando a assistência ao paciente com doenças raras



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 44

por meio do cuidado compartilhado, de forma horizontal, promovendo a corresponsabilização dos casos pelas equipes de saúde, envolvendo em um certo território as equipes de atenção básica, equipes hospitalares, Unidades de Pronto Atendimento e equipes ambulatoriais especializadas.

O Serviço de Atenção Domiciliar deverá garantir, por meio do cuidado pelas equipes de Atenção Domiciliar, o atendimento multiprofissional, estabelecendo proposta de intervenção alinhada às necessidades do paciente e promovendo o acesso ao atendimento, ao diagnóstico e ao tratamento por especialistas em doenças raras, quando necessário. Deverá garantir também o acesso à referência para os procedimentos diagnósticos, cirúrgicos e terapêuticos das diversas especialidades.

Abordar as necessidades específicas de cada paciente trata-se de um grande desafio, pois as Doenças Raras são frequentemente crônicas, progressivas, degenerativas e/ou incapacitantes. Desta forma, considerando as singularidades de seus afetados, o atendimento no domicílio pode ser considerado como alternativa ao projeto terapêutico proposto ao paciente, garantindo a acessibilidade ao serviço de saúde e a continuidade da atenção. Isso deve ocorrer por meio da interação com a família, considerando-a como sujeito de atenção, no seu contexto físico, econômico, social e cultural, respeitando as singularidades culturais e as preferências das pessoas e famílias.

Neste sentido, o trabalho de articulação entre paciente, família, cuidador, comunidade e serviços de saúde deve visar à promoção da vida independente e a inclusão na comunidade, não bastando, portanto, uma simples assistência ou cuidado. Essa postura exige outras formas de articulação com serviços (ações intersetoriais) e com outras redes de apoio (como as construídas na comunidade), a fim de qualificar a assistência.

6.3. ATENÇÃO ESPECIALIZADA AMBULATORIAL E HOSPITALAR.

Entende-se por atenção especializada ambulatorial e hospitalar no cuidado às pessoas com DR um conjunto de diversos pontos de atenção já existentes na Rede de Atenção à Saúde (RAS), com diferentes densidades tecnológicas, para a realização de ações e serviços de urgência, serviços de reabilitação, ambulatorial especializado e hospitalar, apoiando e complementando os serviços da atenção básica de forma resolutiva e em tempo oportuno.

São propostos, além da atenção especializada supracitada, Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras como componentes estruturantes complementares da RAS. Os Serviços de Atenção Especializada e Serviços



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 45

de Referência em DR serão responsáveis por ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las, de acordo com eixos assistenciais, sendo o primeiro composto por DR de origem genética: I: 1 - Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, I: 2 - Deficiência Intelectual e I: 3 - Erros Inatos do Metabolismo, e o segundo-composto por Doenças Raras não Genéticas: II: 1- Infecciosas, II: 2- Inflamatórias, II: 3- Autoimunes, e II: 4 - Outras Doenças Raras de origem não Genética .

A Atenção Especializada deve garantir:

- a) Acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos, mediante protocolos e diretrizes;
- b) Acesso à informação;
- c) AG, quando indicado;
- d) Estruturação do cuidado de forma integrada e coordenada, desde o acolhimento, apoio, reabilitação e prevenção;
- e) Apoio matricial à Atenção Básica;
- f) Apoio matricial à atenção básica pós AG.

Este nível de atenção deverá garantir também a referência para os procedimentos diagnósticos, cirúrgicos e terapêuticos de diversas especialidades que estejam neste nível de complexidade. Entretanto, é fundamental ressaltar que, em função da complexidade de alguns exames diagnósticos e do custo de alguns medicamentos, existe a previsão de encaminhamentos a Serviços de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em DR (sejam pacientes em situações específicas, teleconsultoria/telessaúde ou amostras de exames para investigação) com estabelecimento de protocolos, inclusive para tratamento e reabilitação.

6.3.1. A SOLICITAÇÃO E EXECUÇÃO DOS PROCEDIMENTOS AVALIAÇÃO CLÍNICA PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS

Os procedimentos de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras (exames específicos de doenças raras disponíveis no Sistema Único de Saúde) e de AG somente poderão ser solicitados e/ou executados pelos Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras, devidamente habilitados pelo Ministério da



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 46

2382390

Saúde, conforme legislação específica sobre as profissões de saúde e regulamentação dos seus respectivos conselhos profissionais.

6.3.2. ACONSELHAMENTO GENÉTICO (AG)

Considerando que cerca de 80% das DR são de origem genética, o AG é fundamental na atenção às famílias e pessoas com essas doenças. Segundo o Committee on Genetic Counseling of the American Society of Human Genetics (1974), o AG é um processo de comunicação que lida com os problemas humanos associados à ocorrência ou ao risco de ocorrência de uma doença genética em uma família. Este processo envolve a participação de pessoas capacitadas apropriadamente, com o objetivo de ajudar o indivíduo ou a família a compreender os aspectos envolvidos, incluindo o diagnóstico, o curso provável da doença e o manejo disponível. Ainda, o AG tem o papel de avaliar como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência nos familiares, bem como compreender as opções para lidar com o risco de recorrência. O AG também fornece subsídio para escolha do curso de ação que pareça apropriado à família, em função dos seus riscos e objetivos; a agir de acordo com sua decisão e a adaptar-se à doença da melhor maneira possível, considerando-se tanto um membro da família afetado quanto o risco de recorrência daquela doença.

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

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

O AG é bem mais amplo do que a informação dos riscos reprodutivos. Trata-se de informar os aspectos envolvidos na doença e as opções reprodutivas. Secundariamente, o AG também pode exercer uma função preventiva, que depende de opções livres e conscientes dos casais que apresentam a possibilidade de gerar filhos com anomalias



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

es_atencao_integral_pessoas_meninas_farás_CDS (3037016204)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 47

2382390

congênitas ou doenças geneticamente determinadas. Os indivíduos são conscientizados da situação, sem serem privados do seu direito de decisão reprodutiva.

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

Muitas vezes a necessidade de AG será identificada em serviços de especialidades.

O AG –poderá ser indicado nas seguintes situações:

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

O AG deverá ser realizado por equipe multiprofissional capacitada, contendo em sua equipe o médico geneticista e/ou profissionais de saúde capacitados, com graduação na área da saúde e pós-graduação - mestrado ou doutorado acadêmico na área de Genética Humana ou Título de especialista em Biologia Molecular Humana ou Citogenética Humana, emitidos pela Sociedade Brasileira de Genética ou Titulo de Especialista em Genética, emitido pelo Conselho Federal de Biologia, e Comprovação de no mínimo 800 horas de experiência profissional ou estagio supervisionado em AG.

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

Deverá ser garantida a contrarreferência orientada para seguimento na Atenção Básica, com possibilidade de retorno ao serviço de atenção especializada ou serviço de referência em DR caso seja identificada necessidade de orientação. Quando a DR não for de natureza genética, deve ser garantido o acesso aos Serviços Especializados ou Serviços

2382390



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 48

de Referência em Doenças Raras, para o atendimento adequado às suas necessidades.

Quando o AG envolver diagnóstico médico, tratamento clínico e medicamentoso será obrigatória a presença de médico geneticista.

É obrigatória a elaboração de laudo escrito e assinado pelo profissional responsável que realizou o AG, a ser anexado no prontuário do consulente.

O AG será realizado no SUS apenas nos serviços de saúde definidos e pactuados pelo gestor local com habilitação específica para o referido procedimento.

6.4. A FUNÇÃO DO CENTRO ESPECIALIZADO EM REABILITAÇÃO – CER NA POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

O Centro Especializado em Reabilitação (CER) é um ponto de atenção ambulatorial especializada em reabilitação que realiza diagnóstico, tratamento, concessão, adaptação e manutenção de tecnologia assistiva, constituindo-se como referência para a rede de atenção à saúde no território. Poderá ser organizado das seguintes formas:

CER II: composto por dois serviços de reabilitação habilitados;

CER III: composto por três serviços de reabilitação habilitados;

CER IV: composto por quatro ou mais serviços de reabilitação habilitados.

Constitui-se como um serviço de referência regulado aquele que funciona segundo base territorial e fornece atenção especializada às pessoas com deficiência temporária ou permanente; progressiva, regressiva, ou estável; intermitente ou contínua; severa ou em regime de tratamento intensivo. Pretende-se que o CER possa:

a) Estabelecer-se como lugar de referência do cuidado e proteção para usuários, familiares e acompanhantes nos processos de reabilitação auditiva, física, intelectual, visual, ostomias e múltiplas deficiências;

b) Produzir em conjunto com o usuário, seus familiares e acompanhantes, de forma matricial na rede de atenção, um Projeto Terapêutico Singular, baseado em avaliações multidisciplinares das necessidades e capacidades das pessoas com deficiência, incluindo dispositivos e tecnologias assistivas e com foco na produção da autonomia e do máximo de independência em diferentes aspectos da vida;

c) Garantir a indicação de dispositivos assistivos, devendo estes serem criteriosamente escolhidos, bem adaptados e adequados ao ambiente físico e social, garantindo o uso seguro e eficiente;



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/72382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 49

2382390

- d) Melhorar a funcionalidade e promover a inclusão social das pessoas com deficiência em seu ambiente social, por meio de medidas de prevenção e/ou redução do ritmo da perda funcional, de melhora ou recuperação da função, de compensação da função perdida e de manutenção da função atual;
- e) Estabelecer fluxos e práticas de cuidado à saúde, contínuos, coordenados e articulados entre os diferentes pontos de atenção da rede de cuidados às pessoas com deficiência em cada território;
- f) Realizar ações de apoio matricial na Atenção Básica no âmbito da Região de Saúde, compartilhando a responsabilidade com os demais pontos da Rede de Atenção à Saúde;
- g) Articular-se com a Rede do Sistema Único de Assistência Social (SUAS) da Região de Saúde a que pertença para acompanhamento compartilhado de casos, quando necessário;
- h) Articular-se com a Rede de Ensino da Região de Saúde a que pertença para identificar crianças, adolescentes e adultos com deficiência e avaliar suas necessidades, dar apoio e orientação aos educadores, às famílias e à comunidade escolar, visando à adequação do ambiente escolar às especificidades das pessoas com deficiência.

Os Centros Especializados em Reabilitação (CER), atualmente responsáveis pela reabilitação das pessoas com deficiência, são componentes estruturantes da Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras. De acordo com a integralidade do cuidado, esses Centros também serão responsáveis pela reabilitação dos pacientes encaminhados pelos Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras.

7. ORGANIZAÇÃO DO CUIDADO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS:

7.1. EIXO I: 1 - ANOMALIAS CONGÊNITAS OU DE MANIFESTAÇÃO TARDIA

No Brasil, 2% a 3% do total de nascidos vivos têm alguma anomalia congênita, esta é a segunda causa de mortalidade infantil e é responsável por mais de 1/3 das internações pediátricas. Estima-se minimamente 60.000 novos casos por ano. Consideradas as doenças de manifestação tardia o percentual fica em torno de 5%. Incluem-se entre as anomalias congênitas as condições que, embora a alteração genética esteja presente no nascimento só irão se manifestar mais tarde na vida.



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 50

2382390

Além das condições detectáveis ao nascimento, este eixo inclui toda anomalia funcional ou estrutural do desenvolvimento do feto, decorrente de fator originado antes do nascimento, seja genético, ambiental ou desconhecido, mesmo quando o defeito não for aparente no recém-nascido e só se manifeste mais tarde (OPAS, 1984). Inclui também doenças neurodegenerativas, bem como qualquer doença genética, em especial as causadas por genes principais ou mendelianos, ou seja, de herança autossômica dominante, autossômica recessiva e ligadas ao cromossomo X.

7.1.1. ATENÇÃO BÁSICA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA:

Cabe à Atenção Básica detectar ou aventar a suspeita de anomalia congênita (isolada ou múltipla) e fazer os encaminhamentos necessários. Em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade. O indivíduo e sua família devem ser acompanhados, preferencialmente, no seu território, pela equipe de atenção básica durante e após o processo de definição diagnóstica.

B. PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:

Na consulta, a anamnese deve ser feita com especial atenção para antecedentes gestacionais e de parto; evolução do desenvolvimento neuropsicomotor; histórico familiar positivo; consanguinidade parental; exposição a agentes físicos, químicos e/ou biológicos; exame físico completo, com realização de antropometria e cuidado para a percepção de sinais dismórficos. Também deve ser feito acompanhamento de rotina na Atenção Básica.

Ainda cabe à Atenção Básica encaminhar e referenciar de forma regulada o paciente com anomalia congênita isolada ou com anomalias congênitas múltiplas a Serviços de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido.

Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de deficiências físicas múltiplas ou isoladas, de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, cumpre encaminhar para terapias de apoio no CER. Interfaces recomendadas: Terapias de apoio (fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional e outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor) e serviços especializados em geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).



7.1.2. ATENÇÃO ESPECIALIZADA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA:

Compete à atenção especializada realizar ações e serviços de diagnóstico, habilitação/reabilitação e tratamento específico, de acordo com a necessidade complementar de todas as especialidades. Quando a atenção especializada se configurar como Serviço de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em DR, em especial para DR com anomalias congênitas, estes serviços deverão ser a referência para os encaminhamentos oriundos da Atenção Básica ou de outro serviço de saúde da atenção especializada.

São de responsabilidade da Atenção Especializada a detecção de suspeita de anomalia congênita e o levantamento dos diagnósticos possíveis aplicáveis ao caso, bem como os encaminhamentos necessários.

Ainda cabe a esse nível de atenção fazer o encaminhamento e a referência, de forma regulada, de paciente com anomalia congênita isolada ou com anomalias congênitas múltiplas, a Serviços ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido.

Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de deficiências físicas múltiplas ou isoladas, de atraso ou risco de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, cumpre encaminhar para terapias de apoio.

Interfaces recomendadas: Terapias de apoio (fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional e outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor) e serviços especializados em geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).

B. PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS NA ATENÇÃO ESPECIALIZADA:

a) Observação genético-clínica: anamnese, elaboração de heredograma (pelo menos três gerações), atenção aos antecedentes gestacionais, condições ao nascimento e período neonatal, desenvolvimento somático e neuropsicomotor e outras intercorrências mórbidas relevantes; exame físico completo, com especial atenção à antropometria e presença de sinais dismórficos;

b) Avaliação genético-clínica de natimortos e avaliação de óbitos de indivíduos com anomalias congênitas;

c) Encaminhamento para outras especialidades, para investigação e manejo, se necessário;



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 52

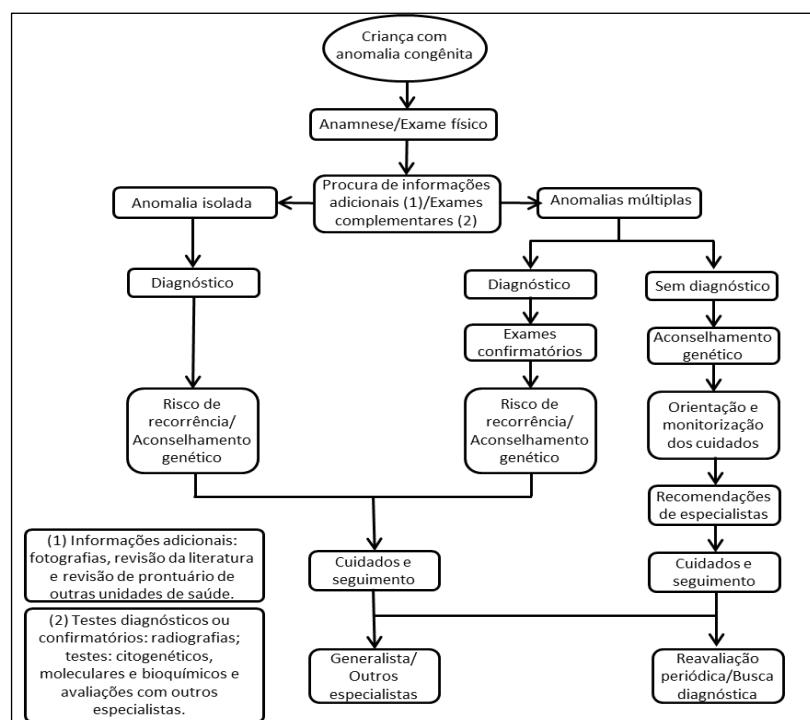
2382390

- d) AG, com elaboração de relatório a ser entregue ao consulente;
- e) Contrarreferência para segmento na Atenção Básica, com diagnóstico (se possível), orientação e monitoramento de cuidados, e conclusão do AG;
- f) Solicitação de exames diagnósticos;
- g) Tratamento específico de acordo com o problema e baseado em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas;
- h) Terapia de apoio;
- i) Ações de inclusão social.

C. APOIO DIAGNÓSTICO: EXAMES COMPLEMENTARES:

- a) Exames de Imagem;
- b) Exames laboratoriais;
- c) Avaliação por demais especialidades;
- d) Investigação laboratorial para anomalias congênitas;
- e) Investigação de Erros Inatos do metabolismo:

7.1.3. FLUXOGRAMA: ATENDIMENTO RECOMENDADO PARA ANOMALIAS CONGÊNITAS.



7.2. EIXO I: 2 - DEFICIÊNCIA INTELECTUAL

A Deficiência Intelectual pode resultar de causas genéticas, da exposição a fatores deletérios do ambiente, ou ainda da interação entre ambos. Cerca de 1 a 2% são graves e



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

es_atencao_integral_pessoal_mechas_fafas_CDS (6037016204)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 53

causadas por Doenças Raras, podendo, então, ser atendidos pelos Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras.

7.2.1. ATENÇÃO BÁSICA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA:

Detectar ou aventar a suspeita de Deficiência Intelectual e fazer os encaminhamentos necessários para avaliação diagnóstica. Em caso de comprovação de deficiência intelectual decorrente de doença rara ou com doença rara associada, o paciente e sua família serão atendidos nos Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras. Em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade.

B. PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:

Na consulta, realizar anamnese com especial atenção para antecedentes gestacionais e de parto, evolução do desenvolvimento neuropsicomotor, desempenho escolar, histórico familiar positivo, consanguinidade parental; exame físico completo, com especial atenção para antropometria e sinais dismórficos; acompanhamento de rotina na Atenção Básica e de acordo com a rotina recomendada pelo serviço de referência.

C. CRITÉRIOS DE ENCAMINHAMENTO PARA SERVIÇO ESPECIALIZADO OU SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DR:

Encaminhar/referenciar de forma regulada a Serviços de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido, paciente com:

- a) Deficiência Intelectual aparentemente isolada (sem sinais dismórficos) com suspeita de doença rara para avaliação neurológica ou genética em função da suspeita clínica;
- b) Deficiência Intelectual associada a quadro dismórfico
- c) Deficiência Intelectual com ou sem sinais dismórficos, associado à consanguinidade e/ou histórico familiar positivo

Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de deficiências físicas múltiplas ou isoladas, de atraso, ou risco de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, encaminhar para terapias de apoio. Interfaces recomendadas: Terapias de apoio (fisioterapia/fonoaudiologia/terapia ocupacional e outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor), neurologia, CER ou nos Serviços Especializados em



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

es_atencao_integrar_pessoas_doenca_raras_CDS (3037016204)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 54

2382390

Geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).

7.2.2. ATENÇÃO ESPECIALIZADA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA:

Compete à atenção especializada realizar ações e serviços de diagnóstico, habilitação/reabilitação e tratamento específico, de acordo com a necessidade complementar de todas as especialidades. Quando a atenção especializada se configurar como Serviço de Atenção ou Serviço de Referência em DR, em especial para DR com Deficiência Intelectual, estes serviços deverão ser a referência para os encaminhamentos oriundos da atenção básica ou de outro serviço de saúde da atenção especializada. Alguns fatores podem indicar a necessidade de encaminhamento para o geneticista clínico, tais como: sinais dismórficos não detectados anteriormente, associação com malformações, recorrência familiar de Deficiência Intelectual, regressão psicomotora.

É de responsabilidade da Atenção Especializada detectar ou aventar a suspeita de DR com Deficiência Intelectual, realizar as investigações e firmar os diagnósticos possíveis e fazer os encaminhamentos necessários. O paciente com suspeita de Deficiência Intelectual associada à doença rara poderá ser encaminhado/referenciado de forma regulada a Serviços Especializados ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido.

Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, encaminhar para terapias de apoio. Independente do diagnóstico etiológico, em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade. Interfaces recomendadas: a) Neurologia; b) Terapias de apoio (fisioterapia/fonoaudiologia/terapia ocupacional/psicopedagogia/outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor) e

c) CER ou nos Serviços Especializados em Geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).

B. PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA (SERVIÇOS ESPECIALIZADOS OU SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM DR):

a) Observação genético-clínica: Anamnese, elaboração de heredograma (pelo menos três gerações), atenção aos antecedentes gestacionais, condições ao nascimento e período neonatal, desenvolvimento somático e neuropsicomotor e outras intercorrências



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 55

2382390

mórbidas relevantes; exame físico completo, com especial atenção a antropometria e presença de sinais dismórficos;

- b) Encaminhamento para outras especialidades, para investigação e manejo, se necessário;
- c) AG com elaboração de relatório a ser entregue ao consulente ou seu responsável.
- d) Contrarreferência para seguimento na Atenção Básica, com diagnóstico (quando possível), orientação e monitoramento de cuidados, e conclusão do AG.
- e) Solicitação de exames diagnósticos;
- f) Tratamento específico de acordo com o problema e baseado em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas;
- g) Terapia de apoio;
- h) Ações de inclusão social.

C. APOIO DIAGNÓSTICO: EXAMES COMPLEMENTARES:

- a) Exames de Imagem;
- b) Avaliação Laboratorial;
- c) Avaliação por demais especialidades;
- d) Apoio em genética;
- e) Apoio diagnóstico específico em genética (indicação seletiva):



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

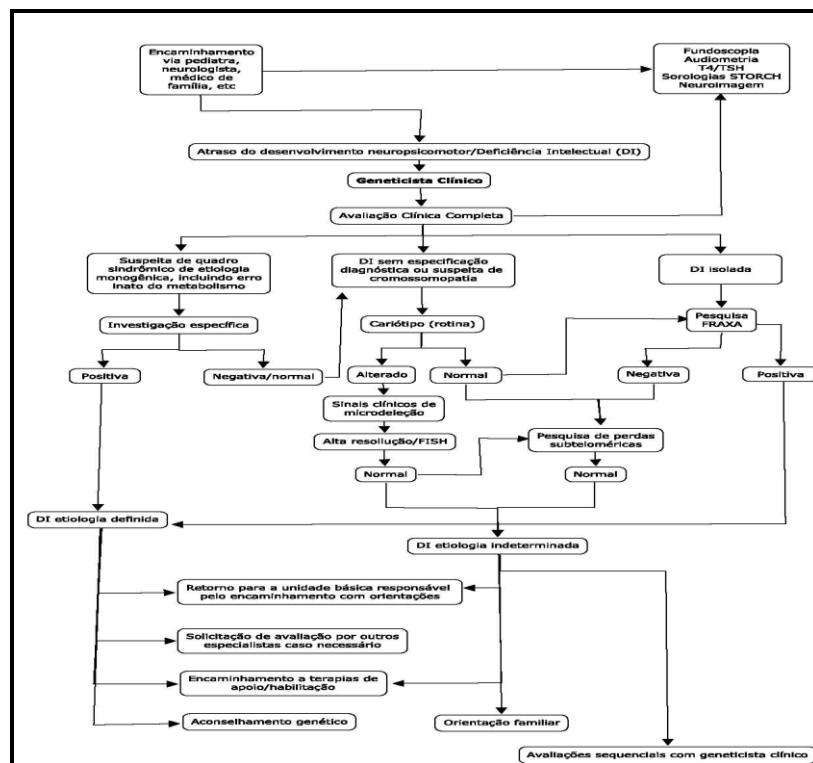
<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor=2382390>

ss_atencao_integral_pessoas_meninas_fafas_CUS (3037016204)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 56

2382390

7.2.3. FLUXOGRAMA: ATENDIMENTO RECOMENDADO PARA DEFICIÊNCIA INTELECTUAL



7.3. EIXO I: 3 - ERRO INATO DO METABOLISMO (EIM).

Mais de 550 doenças foram descritas neste grupo, sendo a incidência do seu conjunto estimada em 1: 1000 a 1:2500 nascimentos. No Brasil estima-se 3000 novos casos de EIM a cada ano. Os EIM são geralmente multissistêmicos, muitos evoluindo com comprometimento neurológico e óbito precoce. O diagnóstico dos EIM é complexo, compreendendo várias etapas de investigação. Há possibilidade de intervenção terapêutica em boa parte dos casos. O tratamento específico envolve dietoterapia, uso de fármacos, reposição enzimática e até transplante de órgãos e tecidos. Pacientes com EIM necessitam de acompanhamento especializado cuidadoso.

7.3.1. CLASSIFICAÇÃO CLÍNICA DOS EIM

A. **EIM Grupo I:** comprometimento do metabolismo intermediário caracterizado por quadro clínico de intoxicação aguda e crônica, relacionado diretamente com ingestão alimentar de proteína ou açúcar, incluindo defeito no metabolismo dos aminoácidos, dos ácidos orgânicos, do ciclo da uréia e intolerância aos açúcares;

B. **EIM Grupo II:** deficiência na produção ou utilização de energia, incluindo doenças de depósito do glicogênio, doenças mitocondriais de cadeia respiratória, defeitos



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 57

de beta-oxidação de ácidos graxos e hiperlacticemias congênitas;

C. EIM Grupo III: deficiência na síntese ou catabolismo de moléculas complexas, caracterizado por sinais e sintomas permanentes e progressivos sem relação com ingestão alimentar; incluindo doenças de depósito lisossômico e dos peroxissomos, dos lipídeos, dos ácidos biliares, das vitaminas, do transporte de metais entre outras.

O Serviço de Atenção Especializado e Serviço de Referência em DR com EIM é referência para o atendimento a indivíduos com EIM, oriundos da Atenção Básica ou da Atenção Especializada.

7.3.2. ATENÇÃO BÁSICA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA:

Detectar ou aventar a suspeita de EIM ou receber o diagnóstico laboratorial e fazer os encaminhamentos necessários. Em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade.

B. PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:

a) Consulta médica: Anamnese com especial atenção para antecedentes gestacionais e de parto, história alimentar, desenvolvimento neuropsicomotor (atraso, involução), consanguinidade, histórico familiar positivo para casos semelhantes, óbitos neonatais ou na infância de causa indeterminada, exame físico completo com especial atenção para antropometria, sinais dismórficos específicos, exame neurológico, alterações oculares, de pele, cabelos e unhas (fâneros).

b) Encaminhamento para Serviço Especializado / Serviço de Referência em Doenças Raras quando suspeita de erro inato do metabolismo – presença de um ou mais dos itens abaixo:

–Sinais e sintomas no período neonatal: Hipoglicemia injustificada, alcalose respiratória em intercorrências perinatais, acidose metabólica persistente, cetonúria, síndrome séptica sem fator de risco para infecção, cardiomiopatia hipertrófica, disfunção hepática injustificada, odores incomuns, manifestações neurológicas precoces não justificadas por intercorrências na gravidez, parto e período neonatal, discrasias sanguíneas inexplicadas, instabilidade térmica, catarata congênita, dificuldades alimentares. História Familiar: pais consanguíneos, abortos espontâneos, neomortos,



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

es_atencao_integrada_pessoas_meninas_raras_CUS (3037016204)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 58

2382390

hidropsia fetal não imune inexplicada, óbitos neonatais, familiares afetados por algum EIM, fenilcetonúria materna, irmãos com doenças inexplicadas (encefalopatia, sepsis, síndrome da morte súbita do lactente). História gestacional: síndrome HELLP (hemólise, alteração de enzimas hepáticas e plaquetopenia), esteatose hepática aguda da gravidez.

–Sinais e sintomas fora do período neonatal: Distúrbios metabólicos inexplicáveis, quadros recorrentes de vômitos e/ou desidratação que representam crise metabólica, epilepsia inexplicável e/ou de difícil controle, quadros neurológicos recorrentes como ataxia intermitente ou crises de letargia e/ou coma, quadro neurológico flutuante que alterna consciência com torpor, atraso de desenvolvimento neuropsicomotor ou Deficiência Intelectual inexplicável, involução do desenvolvimento neuropsicomotor ou perda da fala e/ou marcha e/ou compreensão em qualquer idade, hepatomegalia e/ou esplenomegalia inexplicável acompanhada ou não de atraso do desenvolvimento ou Deficiência Intelectual, anormalidades oculares como, luxação do cristalino ou mancha vermelho cereja ou retinose pigmentar ou córnea verticillata ou cegueira familiar, quadro semelhante a acidente vascular encefálico inexplicável em qualquer idade.

–Outros sinais e sintomas são possíveis de ocorrer tanto no período neonatal, quanto após o mesmo, em doenças classificadas neste eixo.

7.3.3. ATENÇÃO ESPECIALIZADA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA:

Compete à atenção especializada realizar ações e serviços de diagnóstico, habilitação/reabilitação e tratamento específico, de acordo com a necessidade complementar de todas as especialidades. Quando a atenção especializada se configurar como Serviço de Atenção ou Serviço de Referência em DR, em especial para DR com EIM, estes serviços deverão ser a referência para os encaminhamentos oriundos da atenção básica ou de outro serviço de saúde da atenção especializada.

É de responsabilidade da Atenção Especializada detectar ou aventar a suspeita de DR com EIM, realizar as investigações e firmar os diagnósticos possíveis e fazer os encaminhamentos necessários. O paciente com suspeita de EIM poderá ser encaminhado/referenciado de forma regulada para o Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em DR, com relatório clínico resumido.

Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de atraso no



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 59

2382390

desenvolvimento neuropsicomotor, encaminhar para terapias de apoio. Independente do diagnóstico etiológico, em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade. Interfaces recomendadas: a) Outras especialidades médicas em geral; b) Serviços de imagem, c) Laboratório de análises clínicas e d) Serviços laboratoriais de apoio diagnóstico em genética clínica: laboratório de citogenética / erros inatos de metabolismo / biologia molecular.

B. PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA

a) Anamnese, elaboração de heredograma (pelo menos três gerações), atenção aos antecedentes gestacionais, condições ao nascimento e período neonatal, desenvolvimento somático e neuropsicomotor e outras intercorrências mórbidas relevantes. Exame físico completo, com especial atenção a antropometria, presença de sinais dismórficos, exame neurológico, alterações oculares e dos cabelos.

b) Avaliação genético-clínica de natimortos e de indivíduos falecidos com distúrbios metabólicos / morte súbita de causa indeterminada;

c) Encaminhamento para outras especialidades, para investigação e manejo, se necessário;

d) AG;

e) Contrarreferência para seguimento na Atenção Básica, com diagnóstico (quando possível), orientação e monitoramento de cuidados, e conclusão do AG;

C. APOIO DIAGNÓSTICO: EXAMES COMPLEMENTARES:

Classificação do paciente em um dos três grupos citados acima (Classificação Clínica dos EIM – Grupos I, II e III) e realização de triagem urinária específica para detecção de metabólitos relacionados aos EIM e triagem sanguínea. É importante salientar que sempre que considerado um EIM deve ser considerada a realização de triagem no sangue e na urina, principalmente para a Classificação Clínica dos EIM dos grupos I e III

a) Triagem sanguínea solicitada na suspeita de um EIM (indicação seletiva): Hemograma; Gasometria venosa; Sódio, potássio, cloro; Glicose; Colesterol total e frações, triglicérides; ALT, AST, gama GT; Ácido úrico; CPK; Lactato, piruvato, amônia;

b) Exames complementares e consultas solicitadas: Exames de Imagem; Avaliação hormonal; Avaliação oftalmológica; Avaliação auditiva; Avaliação neurológica.

Amostras de sangue/urina do paciente deverão ser encaminhadas para



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 60

2382390

laboratórios de referência em EIM, juntamente com a descrição do caso e os resultados dos exames acima citados. As amostras encaminhadas para estes laboratórios deverão ser analisadas conforme a suspeita diagnóstica:

- a) Dosagem quantitativa de aminoácidos no sangue, e/ou na urina
- b) Dosagem de ácidos orgânicos na urina;
- c) Cromatografia ou eletroforese ou dosagem de glicosaminoglicanos na urina;
- d) Cromatografia / dosagem de sialiloligossacarideos;
- e) Cromatografia / dosagem de oligossacarídeos;
- f) Cromatografia de açúcares.

Realizar, conforme o caso:

- a) Ensaios enzimáticos específicos em plasma e ou sangue em papel filtro;
- b) Ensaios de enzimas específicas em leucócitos, eritrócitos e outros tecidos;
- c) Ensaios de enzimas específicas e outros testes em células cultivadas;
- d) Exames de genética molecular (indicação seletiva).
- e) Outras tecnologias de análise bioquímicas ou moleculares incorporadas.



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

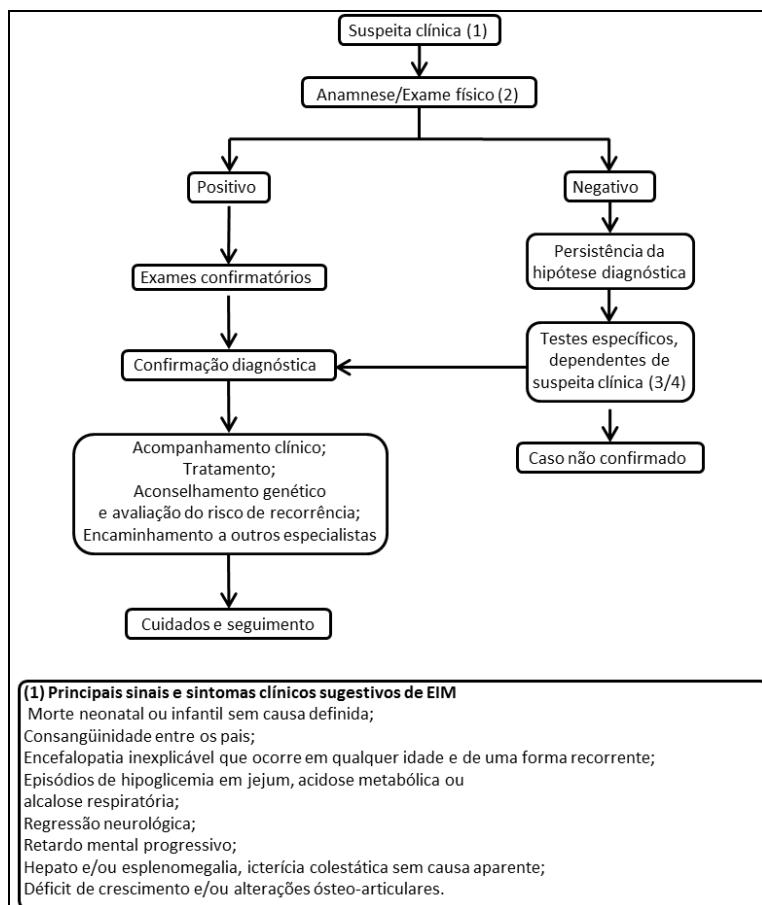
<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor/2382390>

es_atencao_integral_pessoal_mechas_fafas_CUS (3037016204)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 61

2382390

7.3.4. FLUXOGRAMA: ATENDIMENTO RECOMENDADO PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO



| (2) Testes de triagem inespecíficos (urina/ sangue), conforme a apresentação clínica, tendo diferenças de apresentação de pequenas e grande moléculas. Exames laboratoriais inespecíficos nas suspeitas de EIM | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|---|--------------------------------------|---|-------|---------------------|---------------|--|-------|---|---|--------------------------------------|---|---|--------|---|--------------------------|-------|----------------------------|-----------------------------|----------------|--------------------|--------------------------|-------|-----------|
| Exames | | Observações | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Hemograma, exames qualitativo de urina, gasometria, provas de função hepática e renal, glicemia, eletrólitos, amônia, ácido lático sérico | | Erros inatos com sintomas hepáticos, neurológicos, metabólicos | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Identificação de Glicídeos Urinários | | Galactosemia | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Identificação e quantificação de Glicosaminoglicanos urinários | | Doenças de depósito lisossômico | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Identificação de Oligo e sialolíngosacarídeos urinários | | Doenças de depósito lisossômico | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Perfil Tandem | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| (3) Testes quantitativos. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| <table border="1"> <thead> <tr> <th>Exame</th> <th>Material de análise</th> <th>EIM associado</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Análise de ácidos orgânicos na urina por cromatografia gasosa acoplada ao espectrômetro de massa – CG/MS</td> <td>Urina</td> <td>Acidemias orgânicas, doenças do metabolismo energético, aminoácidopatias.</td> </tr> <tr> <td>Dosagem quantitativa de aminoácidos por HPLC, auto-analizador, Tandem</td> <td>Urina, sangue, líquor e papel filtro</td> <td>Aminoácidopatias, acidemias orgânicas, doença de neurotransmissores</td> </tr> <tr> <td>Ácidos graxos de cadeia muito longa (VLCFA)</td> <td>Sangue</td> <td>Doença dos peroxissomos (adrenoleucodistrofia, síndrome de Zellweger)</td> </tr> <tr> <td>Dosagem de ácido orótico</td> <td>Urina</td> <td>Defeitos do ciclo da uréia</td> </tr> <tr> <td>Dosagem de Succinil-acetona</td> <td>Sangue e urina</td> <td>Tirosinemia tipo 1</td> </tr> <tr> <td>Dosagem de ácido siálico</td> <td>Urina</td> <td>Sialidose</td> </tr> </tbody> </table> | | | Exame | Material de análise | EIM associado | Análise de ácidos orgânicos na urina por cromatografia gasosa acoplada ao espectrômetro de massa – CG/MS | Urina | Acidemias orgânicas, doenças do metabolismo energético, aminoácidopatias. | Dosagem quantitativa de aminoácidos por HPLC, auto-analizador, Tandem | Urina, sangue, líquor e papel filtro | Aminoácidopatias, acidemias orgânicas, doença de neurotransmissores | Ácidos graxos de cadeia muito longa (VLCFA) | Sangue | Doença dos peroxissomos (adrenoleucodistrofia, síndrome de Zellweger) | Dosagem de ácido orótico | Urina | Defeitos do ciclo da uréia | Dosagem de Succinil-acetona | Sangue e urina | Tirosinemia tipo 1 | Dosagem de ácido siálico | Urina | Sialidose |
| Exame | Material de análise | EIM associado | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Análise de ácidos orgânicos na urina por cromatografia gasosa acoplada ao espectrômetro de massa – CG/MS | Urina | Acidemias orgânicas, doenças do metabolismo energético, aminoácidopatias. | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Dosagem quantitativa de aminoácidos por HPLC, auto-analizador, Tandem | Urina, sangue, líquor e papel filtro | Aminoácidopatias, acidemias orgânicas, doença de neurotransmissores | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Ácidos graxos de cadeia muito longa (VLCFA) | Sangue | Doença dos peroxissomos (adrenoleucodistrofia, síndrome de Zellweger) | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Dosagem de ácido orótico | Urina | Defeitos do ciclo da uréia | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Dosagem de Succinil-acetona | Sangue e urina | Tirosinemia tipo 1 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| Dosagem de ácido siálico | Urina | Sialidose | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 62

| (4) Enzimas cuja atividade podem ser mensuradas. | | |
|--|--|--|
| Local de mensuração | Enzima deficiente | Diagnóstico |
| Tecido hepático | Frutose-1,6-difosfatase | Deficiência de frutose-1,6-difosfatase |
| | Glicose-6-fosfatase | Glicogenose tipo I |
| Eritróцитos | Galactose-1-fosfato-uridil transferase | Galactosemia |
| | Alfa-iduronidase | Mucopolissacaridose tipo I |
| | Alfa-galactosidase A | Doença de Fabry |
| | Arlisulfatase A | Leucodistrofia metacromática |
| | Beta-glucuronidase | Mucopolissacaridose tipo VII |
| | Hexosaminidases A e B | Doença de Sandhof |
| | Hexosaminidase A | Doença de Tay-Sachs |
| | Iduronato sulfatase | Mucopolissacaridose tipo II |
| | Alfa-galactosidase I | Doença de Schindler |
| | N-acetylglucosaminidase | Mucopolissacaridose tipo III B |
| | Quiotriossidase? | Doenças lisosomáticas |
| Plasma | Acetyl-CoA glicosaminide N-acetyltransferase | Mucopolissacaridose III C |
| | Alfa-fucosidase | Fucosidose |
| | Alfa-glicosidase | Doença de Pompe |
| | Alfa-manosidase | Manosidose |
| | Alfa-galactosidase A | Doença de Fabry |
| | Arlisulfatase A | Leucodistrofia Metacromática |
| | Arlisulfatase B | Mucopolissacaridose VI |
| | Arlisulfatase C | Mucopolissacaridose VI |
| | Beta-galactosidase | Ictiose ligada ao X |
| | Beta-glicosidase | Gangliosidose GM1 |
| | Beta-manosidase | Mucopolissacaridose IV B |
| | Esfingomielinase | Doença de Gaucher |
| | Galactocerebrósidase | Beta-Manosidose |
| | Galactose-6-sulfatase | Dca. de Nieman Pick A ou B |
| | Heparan-sulfamidase | Doença de Krabbe |
| | N-acetylglucosamina-6-sulfatase | Mucopolissacaridose IV A |
| | Neuraminidase | Mucopolissacaridose III A |
| Leucócitos/Fibroblastos | | Mucopolissacaridose III D |
| | | Sialidose |

7.4. EIXO II - DOENÇA RARA DE ORIGEM NÃO GENÉTICA.

Aproximadamente 20% das DR possuem etiologia não genética. Já é possível identificar alguns grupos de doenças raras não genéticas: doenças raras infecciosas, doenças raras inflamatórias e doenças raras autoimunes, entre outras.

7.4.1. II: 1- DOENÇAS RARAS INFECCIOSAS.

Algumas doenças raras infecciosas, embora no país sejam raras, podem ser frequentes em algumas regiões pelo seu caráter endêmico. Para muitas dessas doenças o Ministério da Saúde tem políticas específicas. Embora possam existir Serviços Especializados ou Serviços de Referência específicos, por doenças, com o seu desenvolvimento e de acordo com as necessidades eles podem ser agrupados sob a denominação de Serviços Especializados ou Serviços de Referência para Doenças Raras Infecciosas.

7.4.1.1. ATENÇÃO BÁSICA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA:

Detectar ou suspeitar de Doença Rara Infecciosa e fazer os encaminhamentos necessários. Em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade.

Procedimentos da Atenção Básica:

Na consulta, realizar a anamnese com especial atenção para sinais e sintomas clínicos, residência em áreas de risco, exposição a outros afetados, vetores e ambientes de risco; exame físico completo com especial atenção para órgãos mais frequentemente



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/72382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 63

2382390

atingidos; acompanhamento de rotina na atenção básica de acordo com a orientação dos serviços de atenção especializada. Pacientes com suspeita de doença rara de natureza infecciosa poderão ser encaminhados/referenciados de forma regulada a Serviços ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido.

Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor associado, encaminhar para terapias de apoio no CER. Interfaces recomendadas: Terapias de apoio (fisioterapia/fonoaudiologia/terapia ocupacional e outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor) no CER ou nos Serviços Especializados em Geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).

7.4.1.2. ATENÇÃO ESPECIALIZADA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA:

Compete à atenção especializada realizar ações e serviços de diagnóstico, habilitação/reabilitação e tratamento específico, de acordo com a necessidade complementar de todas as especialidades. Quando a atenção especializada se configurar como Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em DR, em especial para DR não Genética e de causa Infecciosa, estes serviços deverão ser a referência para os encaminhamentos oriundos da atenção básica ou de outro serviço de saúde da atenção especializada.

É de responsabilidade da Atenção Especializada detectar ou aventar a suspeita de DR não Genética Infecciosa, realizar as investigações e firmar os diagnósticos possíveis e fazer os encaminhamentos necessários, incluindo a prescrição de medidas capazes de prevenir ou diminuir a incidência desse tipo de doença. O paciente com DR não genética e infecciosa poderá ser encaminhado/referenciado de forma regulada para os Serviços Especializados ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido. Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, encaminhar para terapias de apoio no CER. Independente do diagnóstico etiológico, em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade. Interfaces recomendadas: a) Terapias de apoio (fisioterapia/ fonoaudiologia/terapia ocupacional/psicopedagogia/outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor) e b) CER ou nos Serviços Especializados em Geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 64

2382390

B. PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA

- a) Observação clínica: realizar anamnese, exame físico cuidadoso com base nos sinais e sintomas clínicos da doença infecciosa em avaliação;
- b) Encaminhamento para outras especialidades, para investigação e manejo, se necessário;
- c) Identificação de outras pessoas em risco;
- d) Contrarreferência para seguimento na Atenção Básica, com diagnóstico (quando possível), orientação e monitoramento dos cuidados;
- e) Solicitação de exames diagnósticos (patologia clínica, sorológicos);
- f) Tratamento específico para o cuidado da doença, baseado em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas;
- i) Exames complementares.

7.4.2. II: 2 - DOENÇAS RARAS INFLAMATÓRIAS

Diversas Doenças Raras de etiologia não genética podem ter natureza inflamatória. Embora possam existir Serviços Especializados ou Serviços de Referência específicos, por doenças, com o seu desenvolvimento e de acordo com as necessidades, eles podem ser agrupados sob a denominação de Serviços Especializados ou Serviços de Referência para Doenças Raras Inflamatórias.

7.4.2.1. ATENÇÃO BÁSICA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA:

Detectar ou suspeitar de Doença Rara Inflamatória e fazer os encaminhamentos necessários. Em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade.

B. PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:

Na consulta, realizar a anamnese e exame clínico cuidadoso com especial atenção para sinais e sintomas clínicos específicos; acompanhamento de rotina na atenção básica de acordo com a orientação dos serviços de atenção especializada. Pacientes com suspeita de doença rara de natureza inflamatória poderá ser encaminhado/referenciado de forma regulada para os Serviços Especializados ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido.

Independentemente do diagnóstico etiológico, encaminhar para terapias de apoio



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/32882390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 65

2382390

no CER. Interfaces recomendadas: Terapias de apoio (fisioterapia/fonoaudiologia/terapia ocupacional e outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor) e CER ou nos Serviços Especializados em Geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).

7.4.2.2. ATENÇÃO ESPECIALIZADA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA:

Compete à atenção especializada realizar ações e serviços de diagnóstico, habilitação/reabilitação e tratamento específico, de acordo com a necessidade complementar de todas as especialidades. Quando a atenção especializada se configurar como Serviço de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em DR, em especial para DR não Genética e de causa Inflamatória, estes serviços deverão ser a referência para os encaminhamentos oriundos da atenção básica ou de outro serviço de saúde da atenção especializada.

É de responsabilidade da Atenção Especializada detectar ou aventar a suspeita de DR não Genética Inflamatória, realizar as investigações e firmar os diagnósticos possíveis e fazer os encaminhamentos necessários, incluindo a prescrição de medidas capazes de prevenir ou diminuir a incidência desse tipo de doença. Pacientes com DR não genética e inflamatória poderá ser encaminhado/referenciado de forma regulada para os Serviços Especializados ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido.

Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de comprometimento da saúde funcional, encaminhar para terapias de apoio no CER. Independente do diagnóstico etiológico, em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade. Interfaces recomendadas: a) Terapias de apoio (fisioterapia/ fonoaudiologia/terapia ocupacional/psicopedagogia/outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor) e b) CER ou nos Serviços Especializados em Geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).

B. PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA

- a) Observação clínica: Anamnese, exame físico cuidadoso com base nos sinais e sintomas clínicos da doença inflamatória em avaliação;
- b) Encaminhamento para outras especialidades, para investigação e manejo, se necessário;
- c) Contrarreferência para seguimento na Atenção Básica, com diagnóstico (quando possível), orientação e monitoramento dos cuidados;



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/72382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 66

- d) Solicitação de exames diagnósticos necessários (de patologia clínica, sorológicos, imunológicos entre outros);
- e) Tratamento específico para o cuidado da doença, baseado em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas;
- f) Terapia de apoio;

7.4.3. II: 3 - DOENÇAS RARAS AUTOIMUNES

Diversas Doenças Raras de etiologia não genética podem ter natureza autoimune. Trata-se de doenças crônicas. Embora possam existir Serviços Especializados ou Serviços de Referência específicos, por doenças, com o seu desenvolvimento e de acordo com as necessidades eles podem ser agrupados sob a denominação de Serviços Especializados ou Serviços de Referência para Doenças Raras Autoimunes.

7.4.3.1. ATENÇÃO BÁSICA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA:

Detectar ou suspeitar de Doença Rara Autoimune e fazer os encaminhamentos necessários. Em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade.

B. PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:

Na consulta, realizar a anamnese e exame clínico cuidadoso com especial atenção para sinais e sintomas clínicos específicos; acompanhamento de rotina na atenção básica de acordo com a orientação dos serviços de atenção especializada. O paciente com suspeita de doença rara de natureza autoimune poderá ser encaminhado/referenciado de forma regulada para os Serviços Especializados ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido.

Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de comprometimento da saúde funcional, encaminhar para terapias de apoio no CER. Interfaces recomendadas: Terapias de apoio (fisioterapia/fonoaudiologia/terapia ocupacional e outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor) e no CER ou nos Serviços Especializados em Geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 67

2382390

7.4.3.2. ATENÇÃO ESPECIALIZADA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA:

Compete à atenção especializada realizar ações e serviços de diagnóstico, habilitação/reabilitação e tratamento específico, de acordo com a necessidade complementar de todas as especialidades. Quando a atenção especializada se configurar como Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em DR, em especial para DR não Genética e de causa Autoimune, estes serviços deverão ser a referência para os encaminhamentos oriundos da atenção básica ou de outro serviço de saúde da atenção especializada.

É de responsabilidade da Atenção Especializada detectar ou aventar a suspeita de DR não Genética Autoimune, realizar as investigações e firmar os diagnósticos possíveis e fazer os encaminhamentos necessários, incluindo a prescrição de medidas capazes de prevenir ou diminuir a incidência desse tipo de doença. Pacientes com DR não genética e autoimune poderão ser encaminhados/referenciados de forma regulada para os Serviços Especializados ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido.

Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de comprometimento da saúde funcional, encaminhar para terapias de apoio no CER. Independente do diagnóstico etiológico, em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade. Interfaces recomendadas: a) Terapias de apoio (fisioterapia/ fonoaudiologia/terapia ocupacional/psicopedagogia/outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor) e b) CER ou nos Serviços Especializados em Geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).

B. PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA

- a) Observação clínica: Anamnese, exame físico cuidadoso com base nos sinais e sintomas clínicos da doença autoimune em avaliação;
- b) Encaminhamento para outras especialidades, para investigação e manejo, se necessário;
- c) Contrarreferência para seguimento na Atenção Básica, com diagnóstico (quando possível), orientação e monitoramento de cuidados;
- d) Solicitação de exames diagnósticos necessários (patologia clínica, sorológicos, imunológicos entre outros);
- e) Tratamento específico para o cuidado da doença;



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 68

2382390

- f) Terapia de apoio;
- g) Ações de inclusão social;
- h) Exames Complementares.

7.4.4. II: 4 - OUTRAS DOENÇAS RARAS DE ORIGEM NÃO GENÉTICA

7.4.4.1. ATENÇÃO BÁSICA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA:

Detectar ou suspeitar de Doença Rara de origem não Genética e fazer os encaminhamentos necessários. Em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade.

B. PROCEDIMENTOS DA ATENÇÃO BÁSICA:

Na consulta, realizar a anamnese e exame clínico cuidadoso com especial atenção para sinais e sintomas clínicos específicos; acompanhamento de rotina na atenção básica de acordo com a orientação dos serviços de atenção especializada. O paciente com suspeita de doença rara de origem não genética poderá ser encaminhado/referenciado de forma regulada para os Serviços Especializados ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido.

Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de comprometimento da saúde funcional, encaminhar para terapias de apoio no CER. Interfaces recomendadas: Terapias de apoio (fisioterapia/fonoaudiologia/terapia ocupacional e outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor) e no CER ou nos Serviços Especializados em Geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).

7.4.4.2. ATENÇÃO ESPECIALIZADA

A. FUNÇÃO DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA:

Compete à atenção especializada realizar ações e serviços de diagnóstico, habilitação/reabilitação e tratamento específico, de acordo com a necessidade complementar de todas as especialidades. Quando a atenção especializada se configurar como Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em DR, em especial para DR de origem não Genética (outras Doenças Raras de origem não Genética), estes serviços deverão ser a referência para os encaminhamentos oriundos da atenção básica ou de outro serviço de saúde da atenção especializada.

É de responsabilidade da Atenção Especializada detectar ou aventar a suspeita de



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 69

2382390

DR de origem não Genética, realizar as investigações e firmar os diagnósticos possíveis e fazer os encaminhamentos necessários, incluindo a prescrição de medidas capazes de prevenir ou diminuir a incidência desse tipo de doença. Pacientes com DR de origem não genética poderão ser encaminhados/referenciados de forma regulada para os Serviços Especializados ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido.

Independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de comprometimento da saúde funcional, encaminhar para terapias de apoio no CER. Independente do diagnóstico etiológico, em caso de problemas clínicos associados, providenciar os encaminhamentos de acordo com a necessidade. Interfaces recomendadas: a) Terapias de apoio (fisioterapia/ fonoaudiologia/terapia ocupacional/psicopedagogia/outros serviços de atenção ao desenvolvimento neuropsicomotor) e b) CER ou nos Serviços Especializados em Geral (já inseridos no fluxo normal de atendimento).

B. PROCEDIMENTOS ESPECÍFICOS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA

- a) Observação clínica: Anamnese, exame físico cuidadoso com base nos sinais e sintomas clínicos da doença rara de origem não genética em avaliação;
- b) Encaminhamento para outras especialidades, para investigação e manejo, se necessário;
- c) Contrarreferência para seguimento na Atenção Básica, com diagnóstico (quando possível), orientação e monitoramento de cuidados;
- d) Solicitação de exames diagnósticos necessários (patologia clínica, sorológicos, imunológicos entre outros);
- e) Tratamento específico para o cuidado da doença;
- f) Terapia de apoio;
- g) Ações de inclusão social;
- h) Exames Complementares.



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor=2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 70

2382390

8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AGUIAR M J B, LEÃO L L. **A criança com malformações.** In: Leão E, Corrêa E J, Mota J A C, Viana M B. (Org). *Pediatria Ambulatorial*. Belo Horizonte: Coopmed Editora Médica. 2013

AGUIAR M J B. **Principais síndromes genéticas.** In: FREIRE L M S (Org). *Diagnóstico diferencial em pediatria*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan. 2008 p. 495-501.

BAKER E, HINTON L, CALLEN D F, ALTREE M, DOBBIE A, EYRE H J, SUTHERLAND G R, THOMPSON E, THOMPSON P, WOOLLATT E, HAAN E. Study of 250 children with idiopathic mental retardation reveals nine cryptic and diverse subtelomeric chromosome anomalies. *Am J Med Genet Part A*, 107:285-293, 2002.

BATAGLIA A, CAREY J. Diagnostic evaluation of developmental delay/mental retardation. **Am J Med Genet:** Part C – Seminars in Medical Genetics; 117C: 3-14, 2003.

BATLLE D, HAQUE SK. Genetic causes and mechanisms of distal renal tubular acidosis. **Nephrol Dial Transplant.** 27(10):3691-704, Oct. 2012. doi: 10.1093/ndt/gfs442.

BLAS E, KURUP A S, EDITORS. Equity, social determinants and public health programmes. **Geneva:** World Health Organization; 2010.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 793, de 24 de Abril de 2012. Institui a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do Sistema Único de Saúde.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 1.533, de 16 de julho de 2012, Altera e acresce dispositivos à Portaria nº 2.527/GM/MS, de 27 de outubro de 2011, que redefine a Atenção Domiciliar no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

BRUNONI D, MARTINS A M, CAVALCANTI D P, CERNACH M C S P. Avaliação genético-clínica do recém - nascido. Sociedade Brasileira de Genética Clínica. **Projeto diretrizes:** Associação Médica Brasileira e Conselho Federal de Medicina, 2007. Disponível em: <http://www.projetodiretrizes.org.br/projeto_diretrizes/019.pdf> Acesso em: 18/03/2013.

Cf. (WHO, Van Weely S, Leufkens H. Orphan diseases. In: Priority Medicines for Europe and the World "A Public Health Approach to Innovation"; 7 October 2004. apud Denis A, Simoens S, Fostier C, Mergaert L, Cleemput I. Policies for Rare diseases and Orphan Drugs. Health Technology Assessment (HTA). Brussels: Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE); 2009. KCE reports 112C (D/2009/10.273/32) https://kce.fgov.be/sites/default/files/page_documents/d20091027332.pdf.

CLARKE J T R. **A Clinical guide to inherited metabolic diseases.** 3a Ed. Cambridge: Cambridge University Press, 2006.



CURRY C J, STEVENSON R E, AUGHTON D, BYRNE J, CAREY J G, CASSIDY S. *et al.* Evaluation of mental retardation: Recommendations of a Consensus Conference. **Am J Med Genet.** 72: 468-477, 1997.

DOHERTY M, JANSEN T L, NUKI G, PASCUAL E, PEREZ-RUIZ F, PUNZI L, SO A K, BARDIN T. Gout: why is this curable disease so seldom cured? **Ann Rheum Dis.** Nov;71(11):1765-70, 2012. doi: 10.1136/annrheumdis-2012-201687.

FAHED A C, GELB B D, SEIDMAN J G, SEIDMAN C E. Genetics of congenital heart disease: the glass half empty. **Circ Res.** 15; 112(4):707-20, Feb 2013. Doi:10.1161/CIRCRESAHA.112.300853.

GAZZERRO E, ANDREU A L, BRUNO C. Neuromuscular disorders of glycogen metabolism. **Curr Neurol Neurosci Rep.** 13(3):333, Mar 2013. doi: 10.1007/s11910-012-0333-0.

GIRIRAJAN S, ROSENFELD J A, COE B P, PARikh S, FRIEDMAN N, GOLDSTEIN A, FILIPINK R A, MCCONNELL J S, ANGLE B, MESCHINO W S, NEZARATI M M, ASAMOAH A, JACKSON K E, GOWANS G C, MARTIN J A, CARMANY E P, STOCKTON D W, SCHNUR R E, PENNEY L S, MARTIN D M, RASKIN S, LEPPIG K, THIESE H, SMITH R, ABERG E, NIYAZOV D M, ESCOBAR L F, EL-KHECHEN D, JOHNSON K D, LEBEL R R, SIEFKAS K, BALL S, SHUR N, MCGUIRE M, BRASINGTON C K, SPENCE J E, MARTIN L S, CLERICUZIO C, BALLIF B C, SHAFFER L G, EICHLER E E. Phenotypic heterogeneity of genomic disorders and rare copy-number variants. **N Engl J Med.** 4;367(14):1321-31, Oct 2012. doi: 10.1056/NEJMoa1200395.

GROPMAN A L. Patterns of brain injury in inborn errors of metabolism. **Semin Pediatr Neurol.** 19(4):203-10, Dec 2012. doi: 10.1016/j.spen.2012.09.007.

HARTLEY L, SALT A, DORLING J, GRINGRAS P. Investigation of children with "developmental delay". **West J Med.** 176:29-33, 2002.

HAYASHI S, IMOTO I, AIZU Y, OKAMOTO N, MIZUNO S, KUROSAWA K, OKAMOTO N, HONDA S, ARAKI S, MIZUTANI S, NUMABE H, SAITO S, KOSHO T, FUKUSHIMA Y, MITSUBUCHI H, ENDO F, CHINEN Y, KOSAKI R, OKUYAMA T, OHKI H, YOSHIHASHI H, ONO M, TAKADA F, ONO H, YAGI M, MATSUMOTO H, MAKITA Y, HATA A, INAZAWA J. Clinical application of array-based comparative genomic hybridization by two-stage screening for 536 patients with mental retardation and multiple congenital anomalies. **J Hum Genet.** 56(2):110-24, Feb 2011. doi: 10.1038/jhg.2010.129.

HONDA S, HAYASHI S, IMOTO I, TOYAMA J, OKAZAWA H, NAKAGAWA E, GOTO Y, INAZAWA J. Copy-number variations on the X chromosome in Japanese patients with mental retardation detected by array-based comparative genomic hybridization analysis. **J Hum Genet.** 55(9):590-9, Sep 2010. doi: 10.1038/jhg.2010.74.

JIN M, YU Y, HUANG H. An update on primary ovarian insufficiency. **Sci China Life Sci.** 55(8):677-86, Aug 2012. doi: 10.1007/s11427-012-4355-2. Epub 2012 Aug 30.



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 72

2382390

KNIGHT SJ, REGAN R. Idiopathic learning disability and genome imbalance. **Cytogenet Genome Res.** 115:215-224, 2006.

LEÃO L L, AGUIAR M J B. A criança com anomalias congênitas. In: LOPEZ FA, CAMPOS Jr. **Tratado de Pediatria.** 2^a Edição. Barueri. Manole. 2010. p 1103-1113.

LEÃO L L, AGUIAR M J B. Síndromes Dismórficas com Alterações do Sistema Nervoso Central. In: Luiz Fernando Fonseca; Christovão de Castro Xavier; Geraldo Pianetti. (Org.). **Compêndio de Neurologia Infantil.** Rio de Janeiro/RJ: MedBook Editora Científica Ltda, 2010, v. 1, p. 615-628.

LEÃO LL, AGUIAR MJB. A criança com anomalias congênitas. In: LOPEZ A, CAMPOS Jr D. (Org). **Tratado de Pediatria.** Barueri: Manole, 2007. p. 1009-1019

LEDBETTER D H, MARTIN C L. Cryptic telomere imbalance: a 15-year update. **Am J Med Genet Part C, Semin Med Genet.** 145C:327-334, 2007.

LEUZZI V, MASTRANGELO M, BATTINI R, CIONI G. Inborn errors of creatine metabolism and epilepsy. **Epilepsia.** 54(2):217-27, Feb 2013. doi: 10.1111/epi.12020.

LLERENA Jr J C, SANTA-ROSA A A, CORREIA P, HOROVITZ D, SILVA E J C, MASCARENHAS E F, SILVA R, CAMACHO L, RAGGIO R.. Investigação do retardamento mental e doenças genéticas a partir de um estudo transversal em escolas do Estado do Rio de Janeiro. **Informe Epidemiológico do SUS,** 9:251-262, 2000.

MERWICK A, O'BRIEN M, DELANTY N. Complex single gene disorders and epilepsy. **Epilepsia.** 53 Suppl 4:81-91, Sep 2012. doi: 10.1111/j.1528-1167.2012.03617.x.

MOESCHLER J B, SHEVELL M, AND THE COMMITTEE ON GENETICS. Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. **Pediatrics.** 117(6):2304-2316, 2006.

MOESCHLER J B. Genetic evaluation of intellectual disabilities. **Semin Pediatr Neurol.** 15(1):2-9, Mar 2008. doi: 10.1016/j.spen.2008.01.002.

Online Mendelian Inheritance in Man. Disponível em: <www.omim.ncbi.org>. Acesso em 14 jun 2009.

ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DE SAÚDE. Prevenção e controle de enfermidades genéticas e os defeitos congênitos: relatório de um grupo de consulta. Washington D.C., 1984. 30p. **Publicação Científica nº 460.**

ORPHANET. **Orphanet Report Series - Prevalence of rare diseases:** Bibliographic data - November 2012 - Number 1 Disponível em: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alpha_habetical_list.pdf



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=Teor/2382390>

es_atencao_integral_pessoa_meninas_farao_SUS (3037016204)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 73

2382390

PAPETTI L, PARISI P, LEUZZI V, NARDECCHIA F, NICITA F, URSITTI F, MARRA F, PAOLINO M C, SPALICE A. Metabolic epilepsy: An update. **Brain Dev.** Dec 2012 26. doi: pii: S0387-7604(12)00299-9. 10.1016/j.braindev.2012.11.010.

POTTER B K, CHAKRABORTY P, KRONICK J B, WILSON K, COYLE D, FEIGENBAUM A, GERAGHTY M T, KARACEPER M D, LITTLE J, MHANNI A, MITCHELL J J, SIRIWARDENA K, WILSON B J, SYROWATKA A. Achieving the "triple aim" for inborn errors of metabolism: a review of challenges to outcomes research and presentation of a new practice-based evidence framework. **Genet Med.** 2012 Dec 6. doi: 10.1038/gim.2012.153.

PRINCE E, RING H. Causes of learning disability and epilepsy: a review. **Curr Opin Neurol.** 24(2):154-8, Apr 2011. doi: 10.1097/WCO.0b013e3283444c70.

RAFATI M, GHADIRZADEH M R, HESHMATI Y, ADIBI H, KEIHANIDOUST Z, ESHRAGHIAN M R, DASTAN J, HOSEINI A, PURHOSEINI M, GHAFFARI S R. "Familial" versus "sporadic" intellectual disability: contribution of subtelomeric rearrangements. **Mol Cytogenet.** 5(1):4, 19 Jan 2012. doi: 10.1186/1755-8166-5-4.

RAFATI M, SEYYEDABOUTORABI E, GHADIRZADEH M R, HESHMATI Y, ADIBI H, KEIHANIDOUST Z, ESHRAGHIAN M R, JAVADI G R, DASTAN J, MOSAVI-JARRAHI A, HOSEINI A, PURHOSEINI M, GHAFFARI SR. "Familial" versus "Sporadic" intellectual disability: contribution of common microdeletion and microduplication syndromes. **Mol Cytogenet.** 5(1):9, 29Jan 2012. doi: 10.1186/1755-8166-5-9.

RAHMAN S, FOOTITT E J, VARADKAR S, CLAYTON P T. Inborn errors of metabolism causing epilepsy. **Dev Med Child Neurol.** 55(1):23-36, Jan 2013. doi: 10.1111/j.1469-8749.2012.04406.x.

RAUCH A, HOYER J, GUTH S, ZWEIER C, KRAUS C, BECKER C, ZENKER M, HÜFFMEIER U, THIEL C, RÜSCHENDORF F, et al. Diagnostic yield of various genetic approaches in patients with unexplained developmental delay or mental retardation. **Am J Med Genet Part A**, 140:2063-2074, 2006.

RODRIGUEZ L, MARTINEZ-FERNANDEZ M L, MANSILLA E, MENDIOROZ J, ARTEAGA R M, TORAL J F, GUARDIA N M, GARCIA A, CENTENO F, PANTOJA J, et al. Screening for subtelomeric chromosome alteration in a consecutive series of newborns with congenital defects. **Clin Dysmorphol**, 17:5-12, 2008.

ROID G H, & MILLER L J (1997). Leiter International Performance Scale-Revised. Wood Dale, IL: Stoelting.

ROOMS L, REYNIERS E, KOOY R F. Subtelomeric rearrangements in the mentally retarded: a comparison of detection methods. **Hum Mutat**, 25:513-524, 2005.

SCRIVER C R, BEAUDET A L, SLY W S & VALLE D (eds). The metabolic and molecular basis of inherited disease, 8th ed, New York: McGraw-Hill, 2001: 155-166.



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivo=T0082390>

es_atencao_integral_pessoal_mechas_faras_CDS (7037016204)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 74

2382390

SHARMA S, PRASAD A N. Genetic testing of epileptic encephalopathies of infancy: an approach. **Can J Neurol Sci.** 40(1):10-6, Jan 2013.

SORGE G, SORGE A. Epilepsy and chromosomal abnormalities. **Ital J Pediatr.** 36:36, 3 May 2010. doi: 10.1186/1824-7288-36-36.

UJHÁZY E, MACH M, NAVAROVÁ J, DUBOVICKÝ M. Teratology on the crossroads: historical aspects and modern approaches. **Neuro Endocrinol Lett.** 33(3):304-13, 2012.

VAN GELDER C M, VOLLEBREGT A A, PLUG I, VAN DER PLOEG A T, REUSER A J. Treatment options for lysosomal storage disorders: developing insights. **Expert Opin Pharmacother.** 13(16):2281-99, Nov 2012. doi: 10.1517/14656566.2012.729039.

VAN KARNEBEEK C D M, JANSWEIJER M C E, LEENDERS A G R, et al. Diagnostic investigation in individuals with mental retardation: a systematic literature review of their usefulness. **European J Hum Genetics.** 13:6-25, 2005.

VISSERS L E, STANKIEWICZ P. Microdeletion and microduplication syndromes. **Methods Mol Biol.** 838:29-75, 2012. doi: 10.1007/978-1-61779-507-7_2.

WARE S M, JEFFERIES J L. New Genetic Insights into Congenital Heart Disease. **J Clin Exp Cardiol.** S8, 15Jun 2012. doi:pii: 003.

WATERHAM H R, EBBERINK M S. Genetics and molecular basis of human peroxisome biogenesis disorders. **Biochim Biophys Acta.** 1822(9):1430-41, Sep 2012. doi:10.1016/j.bbadi.2012.04.006.

WHITE K K, SOUSA T. Mucopolysaccharide disorders in orthopaedic surgery. **J Am Acad Orthop Surg.** 21(1):12-22, Jan 2013. doi: 10.5435/JAAOS-21-01-12.

WICKS E C, ELLIOTT P M. Genetics and metabolic cardiomyopathies. **Herz.** 37(6):598-610, Sep 2012.



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor/2382390>

es_atencao_integral_pessoal_mechas_faras_CDS (3037016204)

SEI 25000.171072/2023-66 / pg. 75

2382390



Ministério da Saúde

Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação e do Complexo Econômico-Industrial
da Saúde

Gabinete

Coordenação de Gestão Técnica e Administrativa

DESPACHO

SECTICS/COGAD/SECTICS/GAB/SECTICS/MS

Brasília, 19 de dezembro de 2023.

Referência

Sei: 0037908278, 0037908971, 0037919462, 0037924108 e 0037924197.

Proveniência: Câmara dos Deputados. Deputado Federal Amom Mandel.

Assunto: Requerimento de Informação nº 2745/2023, por meio do qual requisita a Senhora Ministra de Estado da Saúde, informações a respeito do número atualizado de pessoas com doenças raras no Brasil e sobre como as políticas públicas e leis brasileiras têm amparado este público.

URGENTE

Ciente e de acordo com o teor das Notas Técnicas nº 29/2023-DECIT/SECTICS/MS (0037919462), nº 547/2023-CITEC/DGITS/SECTICS/MS (0037908278) elaboradas, respectivamente, no âmbito do Departamento de Ciência e Tecnologia (DECIT) e do Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (DGITS), áreas técnicas dessa Secretaria, que exaram manifestações sobre o assunto em epígrafe.

Restituam-se os autos à Assessoria Especial de Assuntos Parlamentares e Federativos (ASPAR), preliminarmente, para análise e providências.

CARLOS A. GRABOIS GADELHA

Secretário de Ciência, Tecnologia e Inovação e do Complexo Econômico-Industrial
da Saúde

Documento assinado eletronicamente por **Carlos Augusto Grabois Gadelha, Secretário(a) da Ciência, Tecnologia e Inovação e do Complexo Econômico-Industrial da Saúde**, em 19/12/2023, às 17:15, 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?



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.



<https://infolen.autenticidade.electronica.camaralegis.br/>?codArquivoTeor=2382390

Despacho COGAD/SECTICS/0037908278

SEI 25000.184549/2023-73 / pg. 1

2382390



[acao=documento conferir&id_orgao_acesso_externo=0](#), informando o código verificador **0037994441** e o código CRC **718843AE**.

Referência: Processo nº 25000.184549/2023-73

SEI nº 0037994441



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CodeArquivoTeor=2382390>

Despacho CC/CAD/SECRETARIO/0037994441 - SEI 25000.184549/2023-73 / pg. 2

2382390



Ministério da Saúde
Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação e do Complexo Econômico-Industrial
da Saúde
Departamento de Ciência e Tecnologia

NOTA TÉCNICA Nº 29/2023-DECIT/SECTICS/MS

1. ASSUNTO

1.1. Trata-se do Despacho COGAD/SECTICS 0037815673, que remete ao Ofício 1^aSec/RI/E/nº 455 (0037803642), o qual faz referência ao Requerimento de Informação nº 2745/2023 (0037779526), de autoria do Deputado Federal Amom Mandel (Cidadania/AM), em cujo teor requisita à Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nísia Trindade Lima, informações a respeito do número atualizado de pessoas com doenças raras no Brasil e sobre como as políticas públicas e leis brasileiras têm amparado este público.

Nesse sentido, solicita-se análise e emissão das informações de forma objetiva, com resposta individual aos seguintes itens:

- "a) Qual o número de pessoas com doenças raras no Brasil?
- b) Como o Ministério da Saúde está abordando a questão das doenças raras no país, considerando que muitas vezes são negligenciadas em comparação com doenças comuns? Existe apoio às pesquisas para identificação e tratamento destas doenças?
- c) Como o Ministério pretende melhorar o acesso a tratamentos e medicamentos para pacientes com doenças raras, dado que muitos desses tratamentos são caros e difíceis de encontrar?
- d) É possível destacar programas ou iniciativas específicas do Ministério da Saúde voltadas para o diagnóstico precoce e tratamento de doenças raras? Se não, quais são os planos para implementá-los?
- e) Quais parcerias o Ministério da Saúde estabeleceu com instituições de pesquisa, organizações não governamentais ou outros órgãos do governo para promover a pesquisa e o tratamento de doenças raras?
- f) Como o Ministério da Saúde planeja trabalhar junto aos governos federal, estaduais e municipais para alocar recursos de apoio a pesquisa e ao tratamento de doenças raras no Brasil?"

2. ANÁLISE

2.1. Diante do Requerimento de Informação em exame, cumpre esclarecer que este Departamento de Ciência e Tecnologia, da Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e do Complexo Econômico-Industrial da Saúde, do Ministério da Saúde (Decit/SECTICS/MS) restringirá a presente manifestação às suas competências normativas, à luz do art. 35 do Anexo I do Decreto nº 11.798, de 28 de novembro de 2023.

2.2. Sendo assim, o Decit/SECTICS/MS manifesta-se especificamente quanto às alíneas "b" e "e":

- "b) Como o Ministério da Saúde está abordando a questão das doenças raras no país, considerando que muitas vezes são negligenciadas em comparação com doenças comuns? Existe apoio às pesquisas para identificação e tratamento destas doenças?"
- "e) Quais parcerias o Ministério da Saúde estabeleceu com instituições de pesquisa, organizações não governamentais ou outros órgãos do governo para promover a pesquisa e o tratamento de doenças raras?"

2.3. Em 2019, o Decit/SECTICS/MS realizou uma chamada pública para financiar um inquérito nacional sobre doenças raras a fim de fornecer informações sobre o perfil destas doenças no Brasil, contribuindo para atender às necessidades da área técnica do Ministério da Saúde e para que o Sistema Único de Saúde (SUS) garantisse a proteção dos direitos fundamentais da população portadora de doenças raras.

2.4. O inquérito sobre perfil das doenças raras no Brasil deveria contemplar os dois eixos de atenção abaixo relacionados, de acordo com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras:

- a) Eixo I - Composto pelas doenças raras de origem genética e organizado nos seguintes grupos: a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia; b) deficiência intelectual; e c) erros inatos de metabolismo;
- b) Eixo II - Composto por doenças raras de origem não genética e organizado nos seguintes grupos: a) infecciosas; b) inflamatórias; c) autoimunes; e, d) outras doenças raras de origem não genética.

2.5. A "Chamada CNPq/MS/SCTIE/DECIT Nº 25/2019 - Inquérito sobre perfil de doenças raras no Brasil" selecionou um estudo intitulado "Registro de Doenças Raras", no valor total de R\$ 3.496.600,00. As seguintes estão sendo investigadas:



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.



<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.lei.br/cod/maquivoTeor=238280>

- a) Atrofia Muscular Espinhal
 - b) Fenilcetonúria
 - c) Fibrose Cística
 - d) Doença de Gaucher
 - e) Acromegalía
 - f) Distrofia
 - g) Muscular de Duchenne
 - h) Esclerose Lateral Amiotrófica

2.6. Em 2021, o projeto selecionado na chamada foi suplementado no intuito de ampliar este estudo por mais 36 meses, atendendo à solicitação do Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde (DGITS/SECTICS/MS) para a geração de dados de monitoramento de novas tecnologias aprovadas pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (CONITEC) com condicionantes de resultados. As seguintes patologias foram incluídas na suplementação:

- a) Osteogênese imperfeita
 - b) Síndrome de Prader-Willi
 - c) Mucopolissacaridose II
 - d) Polineuropatia Amiloidótica Familiar
 - e) Homocistinúria
 - f) Angioedema Hereditário

2.7. Informações adicionais sobre o estudo podem ser visualizadas por meio do acesso à plataforma "Pesquisa Saúde" (<http://pesquisasaude.saude.gov.br/pesquisaView.xhtml?id=16999>).

2.8. Além disso, realizando uma busca no repositório Pesquisa Saúde (<http://pesquisasaude.saude.gov.br>) por pesquisas que investigam doenças raras financiadas pelo Programa Pesquisa para o SUS (PPSUS) e pelo Fomento Nacional, no recorte temporal entre 2019 a 2023, foram identificados 13 projetos de pesquisas, perfazendo o total de R\$ 14.787.257,00 e que investigam 25 doenças, como seguem:

- a) Osteogenese imperfeita
 - b) Sindrome de Prader-Willi
 - c) Acromegalia
 - d) Angioedema hereditário
 - e) Angiodema associado à deficiência de C1 esterase
 - f) Homocistinuria classica
 - g) Fenilcetonúria
 - h) Polineuropatia Amiloidótica Familiar
 - i) Atrofia Muscular Espinal
 - j) Fibrose cística
 - k) Distrofia Muscular de Duchenne
 - l) Doença de Gaucher
 - m) Esclerose lateral Amiotrófica
 - n) Mucopolissacaradiose I
 - o) Mucopolissacridose tipo II
 - p) Mucopolissacridose tipo IVA
 - q) Mucopolissacridose tipo VI
 - r) Mucopolissacridose tipo VII
 - s) Hemoglobinúria Paroxística Noturna
 - t) Deficiência de biotinidase
 - u) Doença de Pompe
 - v) Síndrome de Turner
 - w) Telomeropatias
 - x) Epidermólise Bolhosa Distrófica Recessiva
 - y) Lipodistrofia

2.9. Planilha contendo os detalhes dos projetos supramencionados consta no documento SEI 0037924108.

2.10. Insta registrar, outrossim, que o Programa Nacional de Genômica e Saúde de Precisão (Programa Genomas Brasil) é um programa de ciência, tecnologia e inovação (CT&I) que foi criado para estabelecer no Brasil as bases para o desenvolvimento da saúde de precisão e, em um futuro próximo, com a sua implementação no Sistema Único de Saúde (SUS). Em seu



escopo de atuação, o Programa Genomas Brasil inclui o incentivo a projetos voltados para a análise genômica de indivíduos com doenças raras no SUS.

2.11. De acordo com o Ministério da Saúde, as doenças raras podem ser definidas como aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. Estima-se que até 8.000 doenças raras tenham sido identificadas em todo o mundo, sendo que 80% delas apresentam origem genética e afetam até 10% da população. No Brasil, cerca de 13 milhões de pessoas são afetadas por alguma doença rara. Por conseguinte, essas doenças causam um impacto significativo na saúde pública e necessitam de atenção, a partir da valorização da ciência e do correto diagnóstico e tratamento (Brasil, 2017; Dharssi et al., 2017; Alves et al., 2021; Félix et al., 2022).

2.12. O Projeto Genomas Raros é a maior pesquisa de genômica na temática das doenças raras no Brasil. Trata-se de uma iniciativa conjunta do Ministério da Saúde e do Hospital Israelita Albert Einstein, financiada por meio do Programa de Apoio ao Desenvolvimento Institucional do SUS (Proadi-SUS), para o sequenciamento de genoma completo de indivíduos com doenças raras ou câncer hereditário. O projeto objetivou, no primeiro triênio de execução (2018-2020), estabelecer padrões e boas práticas para os projetos futuros em genômica humana no SUS, por meio de um estudo piloto de sequenciamento de 1.500 genomas completos de indivíduos brasileiros com doenças raras de suposta base genética e risco hereditário de câncer, totalizando um financiamento via renúncia fiscal de R\$ 19.055.120,75. Com o alcance das metas iniciais, propôs-se a continuidade do projeto no triênio de 2021-2023, com o objetivo de sequenciar mais 6.735 indivíduos com doenças raras ou câncer hereditário, com um financiamento de R\$ 67.579.268,52.

2.13. Além do projeto Genomas Raros, outros projetos na temática de doenças raras foram fomentados pelo Decit/SECTICS/MS no período de 2016 a 2023. Esses projetos estão descritos na tabela abaixo:

Tabela: Projetos na temática de doenças raras fomentados pelo Departamento de Ciência e Tecnologia, no período de 2016 a 2023.

| Estudo | Valor da pesquisa | Instituição proponente | Início da vigência |
|---|-------------------|--|--------------------|
| Ensaio clínico de terapia celular em pacientes portadores de Esclerose Lateral Amiotrófica | R\$ 1.000.000,00 | Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP) | 2016 |
| Investigação de novas estratégias para o tratamento da Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA): estudos in vitro com células-tronco e modelos animais | R\$ 2.280.496,00 | Universidade Federal de Alagoas (UFAL) | 2018 |
| Validação do uso da ferramenta crispr/cas9 na edição gênica da mutação da anemia falciforme | R\$ 693.600,00 | Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP) | 2016 |
| Bioimpressão 3d de matrizes à base de humor vitreo extraído de peixe associadas a células-tronco mesenquimais ou vesículas extracelulares para a engenharia de tecidos oculares e da pele | R\$ 918.700,00 | Universidade Federal do Ceará (UFC) | 2018 |
| Rede Nacional de Doenças Raras (RARAS) | R\$ 8.499.000,00 | 43 centros de coleta e 63 pesquisadores de instituições brasileiras com representação nas diferentes regiões do Brasil | 2019 |
| Edição gênica por via nasal na mucopolissacaridose i: estudo de segurança e eficácia em modelo canino e em primata não-humano com vistas a um ensaio clínico | R\$ 631.000,00 | Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS) | 2020 |
| Avaliação in vitro e in vivo de arcabouços poliméricos biocompatíveis vidos e aplicados à medicina regenerativa em lesões epiteliais | R\$ 1.780.000,00 | Universidade de São Paulo, Campi Ribeirão Preto (USP-RP) | 2021 |



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.



<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.lei.br/codArquivoTecm=238280>

2382390

| | | | |
|---|------------------|--|------|
| Avaliação da eficácia e segurança de uma estratégia para tratamento da anemia falciforme baseada na terapia gênica com um vetor viral para expressão de hemopexina | R\$ 311.820,00 | Universidade Estadual de Campinas (Unicamp) | 2021 |
| Edição de células-tronco hematopoieticas com crispr-cas9 para terapia gênica ex vivo das mucopolissacaridoses | R\$ 890.920,00 | Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS) | 2021 |
| Desenvolvimento de um substituto cutâneo composto por membrana amniótica e células derivadas de pele humana de descarte hospitalar: avaliação in vitro e in vivo | R\$ 290.994,00 | Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA) | 2021 |
| Engenharia de tecidos no reparo epitelial: Scaffold biodegradável para regeneração tecidual | R\$ 892.500,00 | Universidade Federal de Campina Grande (UFCG) | 2021 |
| Terapia avançada inovadora aplicada à degeneração macular relacionada à idade (DMRI): membrana contendo células do epitélio pigmentar da retina (RPE) oriundas de células-tronco dentárias para implante no espaço subretinal | R\$ 5.352.000,00 | Universidade Federal de Goiás (UFG) | 2021 |
| Terapia gênica para epidermólise bolhosa distrófica recessiva: indução de exon skipping do gene col7a1 através da edição gênica por base-editing | R\$ 982.222,90 | Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE) | 2021 |
| Edição gênica não-viral com o sistema crispr/cas9 por via intra-articular para tratamento da mucopolissacaridose tipo i | R\$ 420.240,00 | Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) | 2021 |
| Ampliação da triagem neonatal no Brasil; avaliação de uma alternativa para as fases 3,4 e 5 com o emprego de sequenciamento de nova geração de painéis de genes selecionados | R\$ 1.290.377,22 | Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS) | 2021 |
| Desenvolvimento de um painel genético para detecção de alterações moleculares dos erros inatos da imunidade e falências medulares por sequenciamento de nova geração | R\$ 974.920,00 | Hospital da Criança de Brasília José Alencar | 2021 |
| Diagnóstico das doenças autoinflamatórias através do uso de painel de genes por sequenciamento massivo paralelo | R\$ 168.029,50 | Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS) | 2021 |
| Expressão do interferon para monitoramento de resposta terapêutica e identificação de recidivas na nefrite lúpica | R\$ 114.600,00 | Universidade Federal de Pernambuco (UFPE) | 2021 |
| Desvendando a biologia do câncer infantil – identidade celular do Sarcoma de Ewing e estratégias terapêuticas | R\$ 1.459.877,29 | Instituto do Câncer Infantil do Rio Grande do Sul | 2018 |
| Função autonômica como indicador de disfunção miocárdica e risco de morte súbita cardíaca na Distrofia Muscular de Duchenne | R\$ 1.456.825,18 | Fundação de Apoio ao Ensino, Pesquisa e Assistência do Hospital das Clínicas da FMRP-USP-FAEPA | 2018 |
| | | Fundação de Apoio ao Ensino, | |



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.



https://infoleg-autenticidade-assinatura-camera-legis/codArquivoTeor=2382890

Nota Técnica 29 (005791/0462) SET25000.184549/2023-73 / pg. 6

2382390

| | | | |
|--|-------------------|--|------|
| Inagem neonatal ampliada para doenças orgânicas, aminoacidopatias e defeitos de β-oxidação de ácidos graxos na região de Ribeirão Preto, São Paulo: incidência, biologia molecular e análise custo-efetividade | R\$ 1.925.277,29 | Pesquisa e Assistência do Hospital das Clínicas da FMRP-USP-FAEPA | 2018 |
| Projeto Genomas Raros: aplicação da genômica de larga escala para o diagnóstico de doenças raras e do risco hereditário de câncer no brasil, em serviços públicos de saúde | R\$ 19.055.120,75 | Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE) | 2018 |
| Células neurais organoides cerebrais humanos como plataformas biotecnológicas para estudo dos efeitos de canabinoides na Síndrome de Dravet | R\$ 1.594.481,05 | Instituto D'Or de Gestão de Saúde Pública | 2019 |
| Estudo das mutações no gene da agressividade MAOA em pacientes com deficiência intelectual | R\$ 538.044,05 | Centro Nacional de Pesquisa Energia Materiais (CNPEM) | 2020 |
| Tratamento inovador para anemia falciforme – uma doença negligenciada de alta relevância social | R\$ 52.462.930,36 | Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE) | 2021 |
| Desfechos maternos e infantis após cirurgia intra-útero para mielomeningocele e síndrome da transfusão feto fetal | R\$ 1.948.969,71 | Associação Beneficente Síria - Hospital do Coração | 2021 |
| Projeto Genomas Raros: aplicação da genômica para o diagnóstico de doenças raras e do risco hereditário de câncer no brasil, em serviços públicos de saúde | R\$ 67.579.268,52 | Hospital Israelita Albert Einstein (HIAE) | 2021 |
| Perfil epigenético de pacientes com síndrome mielodisplásica (SMD): identificação de biomarcadores de prognóstico e prospecção de novo fármaco com ação epigenética | R\$ 5.072.074,23 | Grupo de Educação e Estudos Oncológicos da Universidade Federal do Ceará (GEEON-UFC) | 2021 |
| Produção de células hipofisárias a partir de iPSC para expansão do diagnóstico e tratamento do hipopituitarismo | R\$ 1.549.749,00 | Fundação Faculdade de Medicina | 2021 |

Fonte: Decit/SECTICS/MS, dezembro de 2023.

3. CONCLUSÃO

3.1. Conclui-se do exposto que este Departamento de Ciência e Tecnologia tem dirigido diversas iniciativas para o financiamento de pesquisas voltadas para as doenças raras no Brasil, visando amparar este público no nosso país.

3.2. É o que esclarece.

ANDREZA FERNANDES BOTO
Consultora Técnica

AUGUSTO CÉSAR CARDOSO DOS SANTOS
Consultor Técnico

CARLOS EDUARDO IBALDO GONÇALVES
Consultor Técnico

DENISE LINS DE SOUSA
Tecnologista em Gestão de Políticas Públicas em Saúde

GIOVANNY VINÍCIUS ARAÚJO DE FRANÇA
Tecnologista Pleno



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura-camera-legis/codArquivoTecon=238289>

Nota Técnica 29 (00579/0462) SET2500.184549/2023-73 / pg. 7

EVANDRO DE OLIVEIRA LUPATINI
Coordenador-Geral de Ações Estratégicas em Pesquisa Clínica

SAMANTHA LEMOS TURTE-CAVADINHA
Coordenadora-Geral de Fomento à Pesquisa em Saúde

De acordo.

ANA MARIA CAETANO DE FARIA
Diretora do Departamento de Ciência e Tecnologia
Decit/SECTICS/MS

REFERÊNCIAS:

Brasil. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria de Consolidação nº 2, de 28 de setembro de 2017. Consolidação das normas sobre as políticas nacionais de saúde do Sistema Único de Saúde. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prc0002_03_10_2017.html. Acesso em: 14 de dezembro de 2023.

Dharssi S, Wong-Rieger D, Harold M and Terry S. Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2017) 12:63. DOI: 10.1186/s13023-017-0618-0.

Alves D, Yamada DB, Bernardi FA, Carvalho I, Filho MEC, Neiva MB, Lima VC, Félix TM. Mapping, Infrastructure, and Data Analysis for the Brazilian Network of Rare Diseases: Protocol for the RARASnet Observational Cohort Study. *JMIR Res Protoc.* (2021) 10(1):e24826. DOI: 10.2196/24826.

Félix TM, Oliveira BM, Artifon M, Carvalho I, Bernardi FA, Schwartz IVD, Saute JA, Ferraz VEF, Acosta AX, Boa Sorte N, Alves D and RARAS Network group. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2022) 17:84. DOI: 10.1186/s13023-022-02254-4.

 Documento assinado eletronicamente por **Ana Maria Caetano de Faria, Diretor(a) do Departamento de Ciência e Tecnologia**, em 15/12/2023, às 09:30, 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](#).

 Documento assinado eletronicamente por **Giovanny Vinícius Araújo de França, Assessor(a) Técnico(a) Especializado**, em 15/12/2023, às 10:35, 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](#).

 Documento assinado eletronicamente por **Samantha Lemos Turte-Cavadinha, Coordenador(a)-Geral de Fomento à Pesquisa em Saúde**, em 15/12/2023, às 10:37, 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](#).

 Documento assinado eletronicamente por **Augusto César Cardoso Dos Santos, Consultor(a) Técnico(a)**, em 15/12/2023, às 10:50, 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](#).

 Documento assinado eletronicamente por **Carlos Eduardo Ibaldo Gonçalves, Consultor(a) Técnico(a)**, em 15/12/2023, às 11:01, 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](#).

 Documento assinado eletronicamente por **Evandro de Oliveira Lapatini, Coordenador(a)-Geral de Ações Estratégicas em Pesquisa Clínica**, em 15/12/2023, às 11:03, 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](#).

 Documento assinado eletronicamente por **Andreza Fernandes Boto, Consultor(a) Técnico(a)**, em 15/12/2023, às 11:47, 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](#).

 Documento assinado eletronicamente por **Denise Lins de Sousa, Tecnologista**, em 15/12/2023, às 11:49, 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](#).



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.lei.br/codAnexo?codAnexo=2382890> Nota Técnica 29 (005791/0462) SEI25000.184549/2023-73 / pg. 8



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](http://sei.saude.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0), informando o
código verificador **0037919462** e o código CRC **1D54AAA1**.

Referência: Processo nº 25000.184549/2023-73

SEI nº 0037919462

Departamento de Ciência e Tecnologia - DECIT
Esplanada dos Ministérios, Bloco G - Bairro Zona Cívico-Administrativa, Brasília/DF, CEP 70058-900
Site - saude.gov.br

2382390



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura-camera-legis/codArquivoTecm=2382390>

Nota Técnica 29 (0037919462)

SEI 25000.184549/2023-73 / pg. 9



Ministério da Saúde

Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação e do Complexo Econômico-Industrial

da Saúde

Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde

Coordenação de Incorporação de Tecnologias

NOTA TÉCNICA Nº 547/2023-CITEC/DGITS/SECTICS/MS

ASSUNTO: *Requerimento de Informação nº 2745/2023* – Solicita informações ao Ministério Saúde a respeito do número atualizado de pessoas com doenças raras no Brasil e sobre como as políticas públicas e leis brasileiras têm amparado este público.

INTERESSADO: Câmara dos Deputados – Gabinete do Deputado Federal Amom Mandel.

NUP: 25000.184549/2023-73.

I. OBJETIVO

Esta Nota Técnica tem por objetivo apresentar informações sobre as diretrizes clínicas para tratamento de pacientes com doenças raras, no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS.

II. DOS FATOS

Trata-se do RIC nº 2745/2023 (0037779526), de 10/11/2023, que solicitou:

- "a) Qual o número de pessoas com doenças raras no Brasil?
- b) Como o Ministério da Saúde está abordando a questão das doenças raras no país, considerando que muitas vezes são negligenciadas em comparação com doenças comuns? Existe apoio às pesquisas para identificação e tratamento destas doenças?
- c) Como o Ministério pretende melhorar o acesso a tratamentos e medicamentos para pacientes com doenças raras, dado que muitos desses tratamentos são caros e difíceis de encontrar?
- d) É possível destacar programas ou iniciativas específicas do Ministério da Saúde voltadas para o diagnóstico precoce e tratamento de doenças raras? Se não, quais são os planos para implementá-los?
- e) Quais parcerias o Ministério da Saúde estabeleceu com instituições de pesquisa, organizações não governamentais ou outros órgãos do governo para promover a pesquisa e o tratamento de doenças raras?
- f) Como o Ministério da Saúde planeja trabalhar junto aos governos federal, estaduais e municipais para alocar recursos de apoio à pesquisa e ao tratamento de doenças raras no Brasil?".

O requerimento foi encaminhado ao Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde – DGITS/SECTICS/MS, tendo em vista sua competência em atuar como Secretaria-Executiva da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde – SE/Conitec^[1].

Conforme estabelece o art. 19-Q, da Lei nº 8.080/1990^[2], a Conitec tem por objetivo assessorar o Ministério da Saúde nas atribuições relativas à incorporação, exclusão ou alteração pelo SUS de tecnologias em saúde, bem como na constituição ou alteração de protocolo clínico ou de diretriz terapêutica.

III. DA ANÁLISE

Com relação aos questionamentos apresentados pelo parlamentar, dentro das competências legais do DGITS/SECTICS/MS, insta informar o que segue.

d) É possível destacar programas ou iniciativas específicas do Ministério da Saúde voltadas para o diagnóstico precoce e tratamento de doenças raras? Se não, quais são os planos para implementá-los?

O Ministério da Saúde elaborou e publicou, em 2014, de forma pactuada com Estados, Municípios, associações de familiares e pessoas com doenças raras e especialistas na área, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras^[3] e as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras^[4].

O documento é de caráter nacional e deve ser utilizado pelas Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios na regulação do acesso assistencial, autorização, registro e resarcimento dos procedimentos correspondentes, e pelos Serviços de Saúde habilitados junto ao SUS. A organização da atenção segue a lógica de cuidados, produzindo saúde de forma sistêmica, por meio de processos dinâmicos voltados ao fluxo de assistência ao



Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

<https://infoleg-autenticidade-assinatura/camera-legis/codArquivoTecm=2382890>

2382390

A assistência ao usuário deve ser centrada em seu campo de necessidades, vistas de forma ampla. No que se refere à atenção especializada em doença rara, foram estruturados Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras como componentes estruturantes complementares à Rede de Atenção à Saúde. A atenção aos familiares e pacientes que vivem com doenças raras deverá garantir a estruturação da atenção de forma integrada e coordenada em todos os níveis, desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento (baseado em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas), apoio até a resolução, seguimento e reabilitação; acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos; acesso à informação e ao cuidado e aconselhamento genético, quando indicado.

No âmbito de competências da Conitec, são elaboradas as diretrizes clínicas, que são documentos baseados em evidências científicas, que visam a garantir as melhores práticas para o diagnóstico, tratamento e monitoramento dos pacientes no âmbito do SUS, tais como protocolo clínico e diretrizes terapêuticas, protocolo de uso e diretrizes brasileiras ou nacionais. Vejamos a definição de cada tipo de documento:

- Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas – PCDT: documento que estabelece critérios para o diagnóstico da doença ou do agravio à saúde, o tratamento preconizado, com os medicamentos e demais produtos apropriados, quando couber, as posologias recomendadas, os mecanismos de controle clínico e o acompanhamento e verificação dos resultados terapêuticos, a serem seguidos pelos gestores do SUS;
- Protocolo de Uso: documento de escopo mais estrito, que estabelece critérios, parâmetros e padrões para a utilização de uma tecnologia em saúde específica para determinada doença ou condição; e
- Diretrizes brasileiras ou nacionais: documentos norteadores das melhores práticas a serem seguidas por profissionais de saúde e gestores, sejam eles do setor público ou privado da saúde.

A tabela abaixo informa as diretrizes clínicas para doenças raras que foram avaliadas pela Comissão:

| | Documento | Diretriz Clínica | Doença rara |
|----|------------------------|---|--|
| 1 | PCDT | Acromegalia | Acromegalia |
| 2 | PCDT | Anemia Hemolítica Autoimune | Anemia hemolítica autoimune |
| 3 | PCDT | Angioedema Hereditário Associado à Deficiência de C1 Esterase (C1-INH) | Angioedema associado à deficiência de C1 esterase (C1-INH) |
| 4 | PCDT | Artrite Reativa - Doença de Reiter | Artrite reativa - Doença de Reiter |
| 5 | Diretrizes | Atenção Integral às pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS | Atenção Integral às pessoas com Doenças Raras no SUS |
| 6 | PCDT | Atrofia Muscular Espinal 5q tipos 1 e 2 | Atrofia muscular espinhal 5q tipos 1 e 2 |
| 7 | PCDT | Colangite Biliar Primária | Colangite biliar primária |
| 8 | Diretrizes Brasileiras | Cuidados de Pacientes com Epidermólise Bolhosa (antigo Epidermólise Bolhosa Hereditária e Adquirida) | Epidermólise bolhosa |
| 9 | PCDT | Deficiência de Biotinidase | Deficiência de biotinidase |
| 10 | PCDT | Deficiência do Hormônio de Crescimento - Hipopituitarismo | Deficiência do hormônio de crescimento - hipopituitarismo |
| 11 | PCDT | Dermatopolimiosite e Polimiosite | Dermatopolimiosite e polimiosite |
| 12 | PCDT | Diabete insípido | Diabete insípido |
| 13 | Protocolo | Diagnóstico Etiológico da Deficiência Intelectual | Deficiência intelectual |
| 14 | PCDT | Distonia e Espasmo Hemifacial | Distonia e espasmo hemifacial |
| 15 | PCDT | Doença de Crohn | Doença de Crohn |
| 16 | Diretrizes Brasileiras | Doença de Fabry | Doença de Fabry |
| 17 | PCDT | Doença de Gaucher | Doença de Gaucher |
| 18 | Diretrizes Brasileiras | Doença de Niemann-Pick Tipo C | Doença de Niemann-Pick Tipo C |
| 19 | PCDT | Doença de Paget (antes Doença de Paget - Osteite Deformante) | Doença de Paget |
| 20 | PCDT | Doença de Pompe | Doença de Pompe |
| 21 | PCDT | Doença de Wilson | Doença de Wilson |
| 22 | PCDT | Doença Falciforme (Anemia Falciforme) | Doença falciforme (Anemia Falciforme) |
| 23 | Protocolo de Uso | Emicizumabe por Pacientes com Hemofilia A e Inibidores do Fator VIII Refratários ao Tratamento de Imunotolerância | Hemofilia A e inibidores ao Fator VIII |
| 24 | PCDT | Esclerose Lateral Amiotrófica | Esclerose lateral amiotrófica |
| | | Esclerose Múltipla | Esclerose múltipla |

Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

 https://infoleg-autenticidade-assinatura/camera-legido/codArquivoTeor=2382390

Nota Técnica 547 (0057908278)

SET25000.184549/2023-73 / pg. 11

2382390

| | | | |
|----|------------------|--|---|
| 26 | PCDT | Esclerose Sistêmica (esclerodermia) | Esclerose sistêmica (esclerodermia) |
| 27 | PCDT | Espondilite Ancilosante | Espondilite ancilosante |
| 28 | PCDT | Fenilcetonúria | Fenilcetonúria |
| 29 | PCDT | Fibrose Cística | Fibrose cística |
| 30 | PCDT | Hemoglobinúria Paroxística Noturna | Hemoglobinúria paroxística noturna |
| 31 | PCDT | Hepatite Autoimune | Hepatite autoimune |
| 32 | PCDT | Hidradenite Supurativa | Hidradenite supurativa |
| 33 | PCDT | Hiperplasia Adrenal Congênita | Hiperplasia adrenal congênita |
| 34 | PCDT | Hipertensão Pulmonar | Hipertensão pulmonar |
| 35 | PCDT | Hipoparatiroidismo | Hipoparatiroidismo |
| 36 | PCDT | Hipotireoidismo Congênito | Hipotireoidismo congênito |
| 37 | PCDT | Homocistinúria Clássica | Homocistinúria clássica |
| 38 | PCDT | Ictioses Hereditárias | Ictioses hereditárias |
| 39 | PCDT | Imunodeficiência Primária Com Defeitos de Anticorpos | Imunodeficiência primária com defeitos de anticorpos |
| 40 | PCDT | Insuficiência Adrenal | Doença de Addison |
| 41 | PCDT | Insuficiência Pancreática Exócrina | Insuficiência pancreática exócrina |
| 42 | PCDT | Lipofuscinose Ceroide Neuronal tipo 2 | lipofuscinose ceroide neuronal tipo 2 |
| 43 | PCDT | Linfangioleiomomatose | Linfangioleiomomatose |
| 44 | PCDT | Lúpus Eritematoso Sistêmico | Lúpus eritematoso sistêmico |
| 45 | PCDT | Miastenia Gravis | Miastenia Gravis |
| 46 | PCDT | Mucopolissacaridose do tipo I | Mucopolissacaridose do tipo I |
| 47 | PCDT | Mucopolissacaridose do tipo II | Mucopolissacaridose do tipo II |
| 48 | PCDT | Mucopolissacaridose do tipo VII | Mucopolissacaridose do tipo VII |
| 49 | PCDT | Mucopolissacaridose tipo IV A | Mucopolissacaridose tipo IV A |
| 50 | PCDT | Mucopolissacaridose tipo VI | Mucopolissacaridose tipo VI |
| 51 | PCDT | Osteogênese Imperfeita | Osteogênese Imperfeita |
| 52 | PCDT | Polineuropatia Amiloidótica Familiar | Polineuropatia amiloidótica familiar |
| 53 | Protocolo de Uso | Fatores de coagulação para a profilaxia primária em caso de hemofilia grave (antes Profilaxia Primária para Hemofilia Grave) | Hemofilia A e B |
| 54 | PCDT | Púrpura Trombocitopênica Idiopática | Púrpura trombocitopênica idiopática |
| 55 | PCDT | Raquítimo e Osteomalácia | Hipofosfatemia ligada ao cromossomo X |
| 56 | PCDT | Síndrome de Falência Medular | Anemia aplástica e a aplasia pura da série vermelha |
| 57 | PCDT | Síndrome de Guillan Barré | Síndrome de Guillan Barré |
| 58 | PCDT | Síndrome de Turner | Síndrome de Turner |
| 59 | PCDT | Síndrome Mielodisplásica de Baixo Risco | Síndrome mielodisplásica de baixo risco |
| 60 | PCDT | Síndrome Nefrótica Primária em Adultos | Síndrome nefrótica primária em adultos |
| 61 | PCDT | Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes | Síndrome nefróticaprimária em crianças e adolescentes |
| 62 | PCDT | Tratamento da síndrome Hipereosinofílica com mesilato de imatinibe | Síndrome hipereosinofílica |

A elaboração/atualização de diretrizes clínicas devem incluir as recomendações de condutas, medicamentos ou produtos para as diferentes fases evolutivas da doença ou do agravio à saúde de que se tratam (quando couber), bem como aqueles indicados em casos de perda de eficácia e de surgimento de intolerância ou reação adversa relevante, provocadas pelo medicamento, produto ou procedimento de primeira escolha. As análises são baseadas em evidências científicas, destacando os critérios de eficácia, segurança, efetividade e custo-efetividade para a formulação das recomendações sobre intervenções em saúde. Há grande rigor metodológico para a elaboração dos relatórios e eliminação de riscos de viés dos estudos selecionados. Todos os protocolos acima elencados podem ser encontrados no link <<https://www.gov.br/conitec/pt-br/assuntos/avaliacao-de-tecnologias-em-saude/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas>>.

Os demais itens do questionamento do parlamentar não são da competência desse departamento. Porém, verifica-se que a Secretaria de Atenção Especializada à Saúde – SAES/MS já apresentou resposta através de processo como pode ser verificado no Despacho CGRAR (0037843948) da o-Geral de Doenças Rara – CGRAR/SAES/MS. Além do mais a de Ciência, Tecnologia e Inovação e do Complexo Econômico- Autenticado eletronicamente, após conferência com original.

IV. DA DISPONIBILIZAÇÃO DE INFORMAÇÕES NA INTERNET

As demandas, as consultas públicas e deliberações de matérias submetidas à apreciação da Conitec, bem como os relatórios técnicos e as decisões sobre incorporação de tecnologias ao SUS, podem ser acompanhados por meio de acesso ao endereço eletrônico: <https://www.gov.br/conitec/pt-br>.

V. CONCLUSÕES

Com base no item III, foram trazidas a informações concernentes ao DGITS/SECTICS/MS ao questionado.

ANDREA BRÍGIDA DE SOUZA

Coordenadora

CITEC/DGITS/SECTICS/MS

MARTA DA CUNHA LOBO SOUTO MAIOR

Coordenadora-Geral

CGPCDT/DGITS/SECTICS/MS

LUCIENE FONTES SCHLUCKEBIER BONAN

Diretora

DGITS/SECTICS/MS

[1] Conforme dispõe o art. 13 do Anexo XVI da Portaria de Consolidação GM/MS nº 1/2017 a SE/Conitec é exercida pelo DGITS/SCTIE/MS.

[2] http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8080.htm

[3]

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html

[4]

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doenças_raras_SUS.pdf

Documento assinado eletronicamente por **Luciene Fontes Schluckebier Bonan, Diretor(a) do Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde**, em 19/12/2023, às 00:04, 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](#).

Documento assinado eletronicamente por **Andrea Brigida de Souza, Coordenador(a) de Incorporação de Tecnologias**, em 19/12/2023, às 10:48, 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](#).

Documento assinado eletronicamente por **Marta da Cunha Lobo Souto Maior, Coordenador(a)-Geral de Gestão de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas**, em 19/12/2023, às 13:10, 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 **0037908278** e o código CRC **65DCCF32**.





CÂMARA DOS DEPUTADOS
Primeira-Secretaria

Ofício 1^aSec/RI/E/nº 455

Brasília, 23 de novembro de 2023.

A Sua Excelência o Senhor
NÍSIA TRINDADE
Ministro de Estado da Saúde

Assunto: **Requerimento de Informação**

Senhor Ministro,

Nos termos do art. 50, § 2º, da Constituição Federal, encaminho a Vossa Excelência cópia(s) do(s) seguinte(s) Requerimento(s) de Informação:

| PROPOSIÇÃO | AUTOR |
|--|--|
| Requerimento de Informação nº 2.597/2023 | Deputado Julio Lopes |
| Requerimento de Informação nº 2.599/2023 | Deputado Amom Mandel |
| Requerimento de Informação nº 2.600/2023 | Deputado Amom Mandel |
| Requerimento de Informação nº 2.632/2023 | Deputado Amom Mandel |
| Requerimento de Informação nº 2.664/2023 | Deputado Luciano Ducci |
| Requerimento de Informação nº 2.696/2023 | Deputado Capitão Alberto Neto |
| Requerimento de Informação nº 2.713/2023 | Deputado Diego Garcia |
| Requerimento de Informação nº 2.719/2023 | Comissão de Fiscalização Financeira e Controle |
| Requerimento de Informação nº 2.738/2023 | Deputada Adriana Ventura e outros |
| Requerimento de Informação nº 2.744/2023 | Deputado Amom Mandel |
| Requerimento de Informação nº 2.745/2023 | Deputado Amom Mandel |

Por oportuno, solicito, na eventualidade de a informação requerida ser de natureza sigilosa, seja enviada também cópia da decisão de classificação proferida pela autoridade competente, ou termo equivalente, contendo todos os elementos elencados no art. 28 da Lei nº 12.527/2011 (Lei de Acesso à Informação), ou, caso se trate de outras hipóteses legais de sigilo, seja mencionado expressamente o dispositivo legal que fundamenta o sigilo. Em qualquer caso, solicito ainda que os documentos sigilosos estejam acondicionados em invólucro lacrado e rubricado, com indicação ostensiva do grau ou espécie de sigilo.

Atenciosamente,

Deputado LUCIANO BIVAR
Primeiro-Secretário

- NOTA: os Requerimentos de Informação, quando de autorias diferentes, devem ser respondidos separadamente.

/DFO



Documento assinado por: Dep. LUCIANO BIVAR
Autenticado eletronicamente, após conferência com original.
O digital de segurança: 2023-OYXM-QAXP-GXEX-WZYF
<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor=2382390>

2382390



REQUERIMENTO DE INFORMAÇÃO N° , DE 2023.
(Do Sr. AMOM MANDEL)

Requer informações ao Ministério Saúde a respeito do número atualizado de pessoas com doenças raras no Brasil e sobre como as políticas públicas e leis brasileiras têm amparado este público.

Senhor Presidente,

Requeiro a V. Ex^a., com base no art. 50 § 2º da Constituição Federal, combinado com os arts. 115, inciso I e 116, ambos do Regimento Interno da Câmara dos Deputados – RICD, que, ouvida a Mesa, sejam solicitadas informações à Ministra da Saúde, a Sra. Nísia Trindade, a respeito do número atualizado de pessoas com doenças raras no Brasil e sobre como as políticas públicas e leis brasileiras têm amparado este público, conforme segue:

- a) Qual o número de pessoas com doenças raras no Brasil?
- b) Como o Ministério da Saúde está abordando a questão das doenças raras no país, considerando que muitas vezes são negligenciadas em comparação com doenças comuns? Existe apoio às pesquisas para identificação e tratamento destas doenças?
- c) Como o Ministério pretende melhorar o acesso a tratamentos e medicamentos para pacientes com doenças raras, dado que muitos desses tratamentos são caros e difíceis de encontrar?
- d) É possível destacar programas ou iniciativas específicas do Ministério da Saúde voltadas para o diagnóstico precoce e tratamento de doenças raras? Se não, quais são os planos para implementá-los?
- e) Quais parcerias o Ministério da Saúde estabeleceu com instituições de pesquisa, organizações não governamentais ou outros órgãos do governo para promover a pesquisa e o tratamento de doenças raras?
- f) Como o Ministério da Saúde planeja trabalhar junto aos governos federal,



CÂMARA DOS DEPUTADOS
Deputado Federal **Amom Mandel** - Cidadania/AM

estaduais e municipais para alocar recursos de apoio a pesquisa e ao tratamento de doenças raras no Brasil?

Na oportunidade, solicito ainda, o encaminhamento de outras informações e/ou documentos que Vossa Excelência julgar necessário, bem como um cronograma e/ou planejamento de atividades para os próximos meses do ano corrente.

Apresentação: 10/11/2023 14:27:44.880 - MESA

RIC n.2745/2023

JUSTIFICAÇÃO

Uma doença é considerada rara quando afeta até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos. No Brasil, aproximadamente 13 milhões de pessoas vivem com essas condições. As doenças raras são caracterizadas por sua baixa incidência e apresentam desafios diagnósticos; muitas delas são graves, crônicas, degenerativas e progressivas, com risco de morte e necessidade de tratamento contínuo.

Os investimentos em pesquisa para desenvolver novos medicamentos para essas doenças são significativamente altos e arriscados, gerando um desafio não apenas para a saúde pública, mas também para a economia e a sociedade. Além do acesso ao tratamento, é essencial promover campanhas de conscientização sobre as doenças raras para aumentar o conhecimento sobre essas condições.

O Sindicato da Indústria de Produtos Farmacêuticos (Sindusfarma) relata que o Brasil está atualmente excluído da rota global de pesquisas clínicas, ocupando o 19º lugar no ranking global que abrange todas as enfermidades. O alto custo de estudos clínicos por paciente é uma barreira significativa, e o Brasil enfrenta uma das cargas tributárias mais pesadas do mundo, que incide sobre insumos e toda a cadeia científica. Apesar disso, o país é o oitavo maior consumidor de medicamentos.

De acordo com a Associação Brasileira das Organizações Representativas de Pesquisa Clínica (Abracro), o tratamento de doenças raras no Brasil leva, em média, de 10 a 15 anos, enquanto nos Estados Unidos a espera é de aproximadamente sete anos. Para reduzir esse tempo de diagnóstico, o Brasil necessita de protocolos e padrões comuns.

Atualmente, existe uma carência de dados atualizados e confiáveis sobre doenças raras. Portanto, é crucial implementar programas nacionais de registro dessas enfermidades, abrangendo tanto pacientes já diagnosticados quanto aqueles ainda sem diagnóstico preciso. Isso permitirá a identificação precisa do número de pacientes com doenças raras em todo o país, seus perfis socioeconômicos e demográficos, e outras informações relevantes.

O estabelecimento desse Registro Nacional de Doenças Raras possibilitará uma

238239713867 LexEdit
* c d 2 3 4 1 2 0 1 0 5 7 0 *

Praça dos Três Poderes - Anexo IV – Gabinete 760 - Câmara dos Deputados - CEP: 70.160-900 – Brasília/DF

Contato: (61) 3215-5760 /e-mail: dep.amommandel@camara.leg.br

Autenticado eletronicamente, após conferência com original.
Para verificar a assinatura, acesse [https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor=2382390](https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD234120105700)
Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Amom Mandel





CÂMARA DOS DEPUTADOS
Deputado Federal **Amom Mandel** - Cidadania/AM

melhor compreensão da prevalência e distribuição dessas enfermidades no Brasil, o que poderá contribuir para a identificação de novos casos e para a formulação de políticas públicas. A falta de diagnóstico precoce, a limitação de acesso a medicamentos e o suporte insuficiente para os pacientes e suas famílias agravam ainda mais a situação, por isso é de suma importância que este Ministério se manifeste quanto ao acompanhamento destes casos.

Assim, na qualidade de Deputado Federal, cujo papel é fiscalizar os atos do Poder Executivo, conforme previsão do art. 29 da Constituição Federal, submeto o presente requerimento a fim de que sejam elucidados os questionamentos discorridos e documentos solicitados, para melhor compreensão acerca do caso.

Apresentação: 10/11/2023 14:27:44.880 - MESA

RIC n.2745/2023

Sala de Sessões, em 10 de novembro de 2023.

Deputado **AMOM MANDEL**
CIDADANIA/AM

Praça dos Três Poderes - Anexo IV – Gabinete 760 - Câmara dos Deputados - CEP: 70.160-900 – Brasília/DF

Contato: (61) 3215-5760 /e-mail: dep.amommandel@camara.leg.br

Autenticado eletronicamente, após conferência com original.
Para verificar a assinatura, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD234120105700>
<https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/?codArquivoTeor=2382390>



2382390 LexEdit
* C D 2 3 4 1 2 0 1 0 5 7 0 0 *