



Ministério da Saúde

FIOCRUZ

Fundação Oswaldo Cruz

Versão: 1.0.0 - 2018

PMA

DISSEMINANDO
CIÊNCIA EM
SAÚDE PÚBLICA



CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DOENÇAS RARAS:
REDES, CUSTO FAMILIAR E ATENÇÃO INTEGRAL À SAÚDE



NO BRASIL, CERCA DE 13 MILHÕES DE PESSOAS VIVEM COM DOENÇAS RARAS E DEMANDAM CUIDADOS ESPECÍFICOS. EXISTEM APROXIMADAMENTE 8 MIL DOENÇAS RARAS DISTINTAS COM UMA SÉRIE DE SINTOMAS COMUNS A OUTROS TIPOS DE DOENÇAS, O QUE DIFICULTA O DIAGNÓSTICO.

Este documento foi elaborado com base nos resultados das pesquisas “A Rede Carioca de Imunodeficiências Primárias (RECIP) como modelo sustentável no diagnóstico de doenças raras para o Sistema Único de Saúde” e “Como são raras essas crianças e adolescentes!?”, desenvolvidas pelo Instituto de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueiras (IFF/Fiocruz), que formam parte da Rede de Pesquisa do Programa de Políticas Públicas e Modelos de Atenção e Gestão à Saúde (PMA).

O PMA é uma das ações estratégicas da Vice-Presidência de Pesquisa e Coleções Biológicas da Fiocruz. Seus objetivos são fomentar, induzir e gerir redes de pesquisa que integrem o saber científico às práticas de saúde, a fim de contribuir para a melhoria do Sistema Único de Saúde (SUS).

O estudo RECIP foi desenvolvido pelo Laboratório de Alta Complexidade do IFF (LACIFF) e estabeleceu um modelo para o fluxo diagnóstico de pessoas com suspeita de imunodeficiências, facilitado por um aplicativo para o cadastro de pacientes e suas amostras biológicas. O LACIFF foi recentemente incluído na Rede de Laboratórios de Referência da Fiocruz como Laboratório de Referência em Doenças Raras. No momento, são realizados testes de diagnóstico das síndromes de Prader-Willi e Angelman, garantidos pela Rede.

A pesquisa “Como são raras essas crianças e adolescentes!?” foi desenvolvida no IFF com crianças e adolescentes vivendo em condições crônicas, raras e complexas de saúde e seus cuidadores. Contemplou uma análise de custo das famílias participantes. Três associações de apoio a pessoas com doenças raras foram parceiras: ANOI, ACAM-RJ e Anjos da Guarda.

Produtos das Pesquisas: Modelo para estruturar fluxo de diagnósticos de pessoas com imunodeficiências primárias, sistematização de narrativas do adoecimento raro e análise de custo das famílias com crianças e adolescentes com doenças raras.



▶ DIAGNÓSTICO

Realizado precocemente, é fundamental para procedimentos terapêuticos e de reabilitação, garantindo melhor prognóstico às crianças nessas condições. Os sequenciamentos genéticos de nova geração possibilitam um diagnóstico preciso.

▶ FLUXO

Quando bem estabelecido, evita a peregrinação entre serviços. A Atenção Primária precisa ser capaz de identificar sinais indicativos de doenças raras, oferecendo aos usuários o acesso à Atenção Especializada.

▶ REDE

O Laboratório de Alta Complexidade do IFF organizou a Rede Carioca de Imunodeficiências Primárias (RECIP). Imunologistas e alergologistas parceiros se inscrevem em um aplicativo para celular e computador, a fim de cadastrar pacientes e amostras para diagnósticos de suspeitos de imunodeficiências primárias. A RECIP, de abrangência regional, pode servir de modelo para aprimorar fluxos diagnósticos no SUS.



▶ IDENTIDADE

O diagnóstico é somente um aspecto da identidade. Ainda assim, ele pode ser vivido como um rótulo que estigmatiza e molda as experiências subjetivas com as doenças. As pessoas sempre devem ser mais importantes que um diagnóstico clínico.

▶ DIREITOS

Um diagnóstico fechado é requisito para o direito aos benefícios de proteção financeira e ao acesso a medicamentos de alto custo. Análises genéticas precisas podem modificar um diagnóstico clínico prévio. Nesse caso, além dos efeitos sobre as identidades, é importante pensar no cadastro das condições elegíveis a esses direitos.

▶ ASSOCIATIVISMO

Reorienta social e politicamente as famílias diante da experiência de (con)viver com filhos(as) com doenças raras e transforma práticas de cuidado. As bases de apoio e de solidariedade e a participação civil fortalecem a luta pela garantia de direitos humanos. A pesquisa indicou que 83% dos cuidadores principais participavam de associações voltadas a pessoas com doenças raras.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, promulgada em 2014, estabelece:



- ▶ Doenças raras são aquelas com prevalência de até 65 pessoas a cada 100 mil habitantes;
- ▶ Dois eixos de atenção: condições de origem genética e condições de origem não genética;
- ▶ Linhas de cuidado com funções e procedimentos da Atenção Primária e da Especializada, fluxogramas e diretrizes diagnósticas;
- ▶ Previsão de verbas para serviços de Atenção Especializada e de referência em doenças raras, como é o caso do IFF/Fiocruz

Dada a predominância de condições de origem genética — cerca de 80% — , a genética clínica, os aconselhamentos genéticos e os diagnósticos moleculares são centrais na saúde das pessoas com doenças raras.

O diagnóstico de uma criança ou um adolescente com doença rara é o diagnóstico de toda a família. A pesquisa “Como são raras essas crianças e adolescentes!?”, realizada no IFF, com os acompanhantes de crianças e adolescentes com mucopolissacaridose, fibrose cística ou osteogênese imperfeita, constatou que:

- ▶ 73% das principais responsáveis pelo cuidado das crianças e adolescentes eram as mães;
- ▶ 72% dos cuidadores dedicavam mais de 13 horas diárias à pessoa com doença rara;
- ▶ 69% das famílias acessaram empréstimos e 22,5% venderam bens para lidar com o custo do tratamento: contratação de cuidadores, adaptação de residências, deslocamento para os serviços de saúde;
- ▶ 61% das famílias relataram perda de renda, pois muitos dos cuidadores ficaram impossibilitados de trabalhar;
- ▶ 46% das famílias recebiam o Benefício de Prestação Continuada (concedido a pessoas com deficiência e idosos em famílias com renda per capita menor que ¼ de salário mínimo) e 65% tinham acesso ao Tratamento Fora de Domicílio (concedido àqueles que moram a mais de 50 km do local do tratamento), sendo que 8% das famílias poderiam receber este último benefício, embora não o recebessem.

As pessoas e as famílias raras falam de perspectivas privilegiadas sobre si. As pesquisas aqui descritas não teriam sido possíveis sem essa parceria. Os raros e suas famílias têm de ser reconhecidos em suas raridades, para que seus direitos sejam garantidos. A Atenção Integral à Saúde é direito de todas e todos.

Realização

PMA/VPPCB/Fiocruz; IFF/Fiocruz

Financiamento

Faperj, Capes, CNPq, PMA/VPPCB/Fiocruz

Instituições Parceiras

Associação de Apoiadores aos Portadores de Mucopolissacaridose e de Doenças Raras - Anjos da Guarda; Associação Carioca de Assistência à Mucoviscidose - ACAM RJ; Associação Nacional de Osteogênese Imperfeita - ANOI

Equipe de Pesquisa

Martha Moreira (Coordenadora)
Marcia Pinto (Coord. Adjunta)
Marcos Nascimento (Coord. Adjunto)
Adelino Furtado Madureira
Ana Carolina Carioca
Daniel Campos
Leticia Barros
Lidianne Albernaz
Nicole Velloso
Dafne Horovitz
Antilia Martins
Juan Clinton Llerena Junior

Contato

martha.moreira@iff.fiocruz.br

Assessoria de Disseminação

Isabella Koster e Luisa Regina Pessoa

Assistente de Disseminação

Lucas Nishida

Fotos

Peter Illiciev e Raquel Portugal - Fiocruz Imagens;
Lucas Nishida - PMA; Martha Moreira - IFF/Fiocruz

Projeto Gráfico

Lys Portella (Direção de Arte)
Dalila dos Reis (Editoração e Finalização)

Conheça mais sobre o PMA

https://portal.fiocruz.br/sites/portal.fiocruz.br/files/documentos/folder_pma_web.pdf
<https://portal.fiocruz.br/politicas-publicas-e-modelos-de-atencao-saude>

Equipe de Pesquisa

Zilton Vasconcelos (Coordenador)
Ekaterini Simões Goudouris (Coord. Adjunta)
Sandra Bastos
Flávia Carvalho
Juliana Pfisterer
Carla Lira
Igor Vilaça
Juliana Dutra
Fernanda Pinto Mariz
Elaine Sobral da Costa
Thiago de Sá Bacelar
Patrícia Mello Ferrão
Tereza Sigaud

Contato

zilton.vasconcelos@iff.fiocruz.br



SAIBA MAIS!