Teleconsultoria/Teleinterconsultoria especializada com intenção de encaminhamento: integrando a Atenção Básica e a Atenção especializada

SEMINÁRIO
Telecompartilhamento do Cuidado em Saúde
ATENÇÃO BÁSICA E ATENÇÃO ESPECIALIZADA

Projeto TeleRaras
potencialidades, resultados, desafios e perspectivas

Serviço de Genética Médica – HUPES/UFBA

Realização

APAE · LIGA ALVARO BAHIA · UFBA Universidade Federal da Bahia · TelessaúdeBA · 10 anos TelessaúdeBA · FESF-SUS Fundação Estatal Saúde da Família · SUS · GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Conteúdo da mesa

- Especialidade Genética Médica e Doenças Raras
- Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras
- Panorama Serviços Genética Médica – Brasil e Bahia
- Teleraras
  - Potencialidades
  - Resultados
  - Desafios
  - Perspectivas

Doenças Genéticas – Doenças Raras

Doenças Genéticas

Causada por alterações em genes ou cromossomos, habitualmente presentes antes do nascimento

Características

- Pouco conhecimento médico e de saúde
- Pouco diagnosticadas
- Pouco tratadas
- Poucos investimentos

Etiologia e Frequência

- Monogênicos: 2% da população total
- Cromossômicos: 60% abortos; 6% NM; 0,6% NV
- Multifatoriais: 5% dos NV e 60% da população total

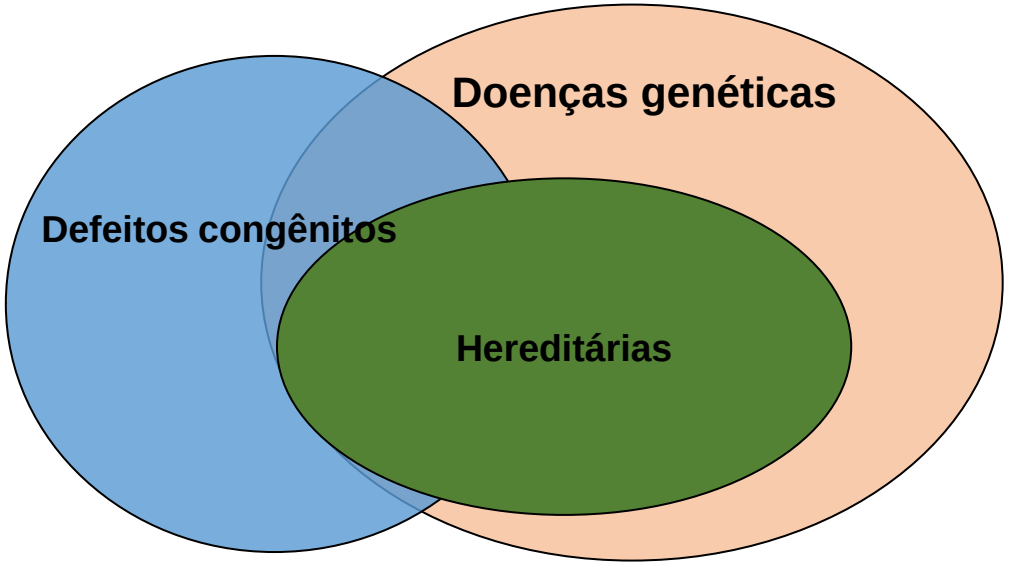
Doenças Raras

- 1: 1.500 (EUA)
- < 1:2.500 (Japão)
- < 1:2.000 (*European Commision*)
- **65/100.000 (1,3/2.000) Política SUS**
- Número: 6.000 a 7.000 doenças
- 6 a 8% da população

Maioria (80%) etiologia genética

Genética Clínica

Especialidade que trabalha na prevenção, diagnóstico e tratamento das doenças genéticas



Aconselhamento Genético

Orientar pacientes e familiares, fornecendo informações e apoio às famílias em risco, para permitir que estes compreendam o diagnóstico, o curso provável da doença e as medidas de controle existentes e os riscos de recorrência entre os familiares

Portaria Nacional de Atenção Integral as Pessoas com Doenças Raras (DR)

SEMINÁRIO
Telecompartilhamento do Cuidado em Saúde
ATENÇÃO BÁSICA E ATENÇÃO ESPECIALIZADA

30 de janeiro de 2014

Ministério da Saúde

Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde da Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos – DGITS/SCTIE.

Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) - Relatório n° 109

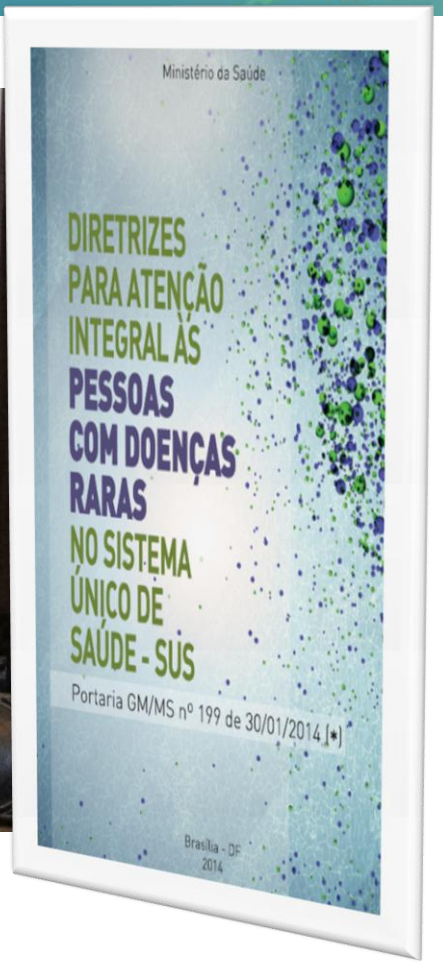
12. DECISÃO

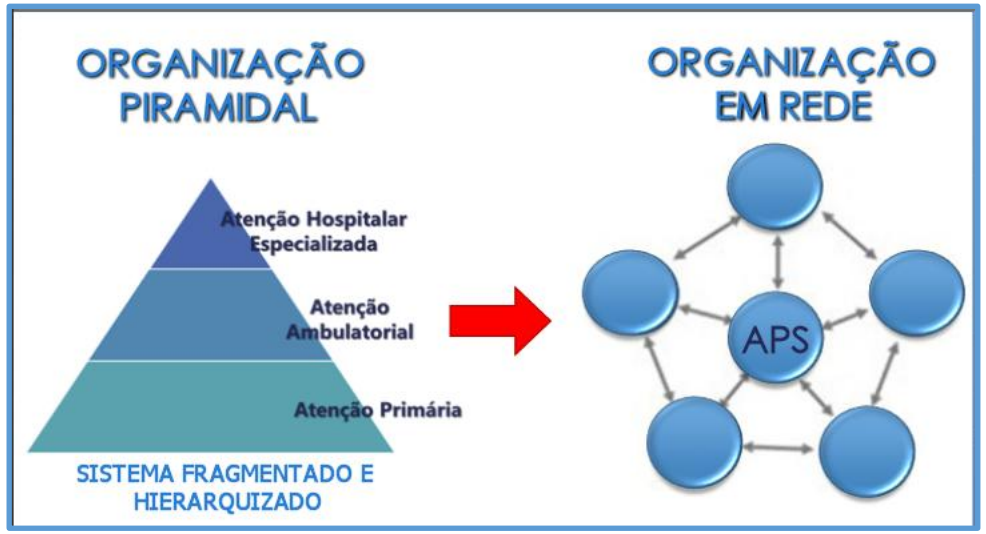
PORTARIA Nº 5, DE 30 DE JANEIRO DE 2014

Torna pública a decisão de incorporar a avaliação diagnóstica, procedimentos laboratoriais e aconselhamento genético para doenças raras, observando as diretrizes estruturais, organizacionais e operacionais da política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras na rede de atenção à saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS.

O SECRETÁRIO DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INSUMOS ESTRATÉGICOS DO MINISTÉRIO DA SAÚDE, no uso de suas atribuições legais e com base nos termos dos art. 20 e art. 23 do Decreto 7.646, de 21 de dezembro de 2011, resolve:

Art. 1º Fica incorporada a avaliação diagnóstica, procedimentos laboratoriais e aconselhamento genético para doenças raras, observando as diretrizes estruturais, organizacionais e





Realização

APAE Salvador - BA · LIGA ALVARO BAHIA · UFBA Universidade Federal da Bahia · TelessaúdeBA · 1 anos TelessaúdeBA · FESF-SUS Fundação Estatal Saúde da Família · SUS · GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Diretrizes para Atenção Integral em DR

Garantia atenção integral aos indivíduos com ou sob risco de DR

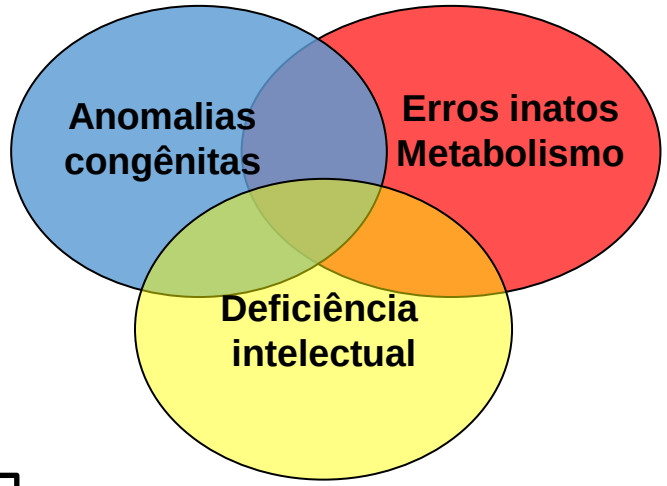
- ✓ Acesso a recursos diagnósticos clínicos e laboratoriais
- ✓ Acesso à informação
- ✓ Aconselhamento Genético (AG)
- ✓ Acesso ao tratamento, suporte e apoio
- ✓ Estruturação dos cuidados de forma integrada e coordenada, desde o acolhimento, diagnóstico, tratamento, suporte, apoio até a resolução, seguimento, reabilitação e prevenção
- ✓ **Envolve**
  - ✓ Atenção Básica
  - ✓ Atenção Domiciliar
  - ✓ Atenção Especializada: ambulatorial e hospitalar
  - ✓ Centros Especializados em Reabilitação (CER)
  - ✓ AG

PNAIPDR - Estruturação

SEMINÁRIO Telecompartilhamento do Cuidado em Saúde | ATENÇÃO BÁSICA E ATENÇÃO ESPECIALIZADA

Dois Eixos de Grupos de Doenças

Doenças Genéticas
- AC (precoce e tardia)
- DI
- EIM



Doenças não Genéticas
- Doenças infecciosas
- Doenças autoimunes
- Doenças inflamatórias

BRASIL. PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. 2014b.

Realização

Organização e Desafios

SEMINÁRIO Telecompartilhamento do Cuidado em Saúde | ATENÇÃO BÁSICA E ATENÇÃO ESPECIALIZADA

Atenção Especializada

- ✓ Ações diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com ou sob risco de DR
- ✓ **Estruturados como**
  - ✓ **Serviços de Referência em DR (SRDR)**
  - ✓ **Serviços de Atenção Especializada em DR (SAE em DR)**
- ✓ Matriciamento

- ✓ **Organização e ampliação da Rede de Atenção**
- ✓ **Suporte Laboratorial**
- ✓ **Protocolos para a Atenção**
- ✓ **Treinamento da Atenção Básica**
- ✓ **Formação especializada**
  - ✓ **Médica**
  - ✓ **Não médica**

Realização

ESTADO	CIDADE	REGIÃO	SERVIÇO	ANO
DF	Brasília	CENTRO-OESTE	Hospital de Apoio de Brasília	2016
DF	Brasília		Hospital Materno Infantil de Brasília	2019
GO	Anápolis		Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais	2019
GO	Goiânia		Hospital Estadual Dr Alberto Rassi*	2022
BA	Salvador	NORDESTE	Associação de Pais e Amigos Excepcionais	2018
BA	Salvador		Hospital Universitário Prof. Edgard Santos	2019
CE	Fortaleza		Hospital Universitário Walter Cantídio	2019
CE	Fortaleza		Hospital Infantil Albert Sabin	2019
PE	Recife		Instituto de Medicina Integral Prof Fernando Figueira	2021
PR	Curitiba	SUL	Hospital Pequeno Príncipe de Curitiba	2016
RS	Porto Alegre		Hospital de Clínicas de Porto Alegre	2016
SC	Florianópolis		Hospital Infantil Joana de Gusmão	2019
RS	Santa Maria		Hospital Universitário de Santa Maria	2021
PR	Curitiba		Hospital Erasto Gaertner	2023
SC	Blumenau		Associação Renal Vida*	2023
SP	Santo André	SUDESTE	Ambulatório de Especialidade da Faculdade de Medicina ABC	2016
RJ	Rio de Janeiro		Instituto Federal Fluminense	2016
SP	Ribeirão Preto		Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto	2019
MG	Belo Horizonte		Hosp Infantil João Paulo II	2019
ES	Vitória		Hospital Santa Casa de Vitória	2019
SP	São J. Rio Preto		Hospital de Base de São José do Rio Preto	2020
MG	Juiz de Fora		Hospital Universitário da UFJF	2021
SP	Campinas		Hospital de Clínicas da Unicamp	2019
MG	Belo Horizonte		Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais	2022
MG	Bom Despacho		Centro de Especialidades Multiprofissionais Dr Ge Cem*	2023

PRM em Genética Médica

FFCMPA – PoA/RS
HCPA – PoA/RS
HCRP - RP/SP
UNICAMP – Campinas/SP
IC – SP/SP
UNIFESP – SP/SP
IFF – RJ/RJ
IPPMG – RJ/RJ
UFRJ – RJ/RJ
UFMG – BH/MG
Hospital de Base – Brasilia/DF
UFBA – Salvador/BA

Estrutura - Bahia

- ✓ SRDR: *APAE/Salvador e *HUPES
- ✓ SAE: *ADAB – doenças neuromusculares
- ✓ Outros atendimentos em Genética – SUS
  - ✓ Rede Sarah
  - ✓ *EBMSP
  - ✓ CER - Santo Antônio
  - ✓ #Hospital Roberto Santos
- ✓ Acesso - Regulação
  - ✓ *Sistema Vida
  - ✓ #Lista única
  - ✓ TeleRaras
- ✓ Grande demanda e não qualificada

Educação Genética
Atenção Básica

Acosta AX, Abé-Sandes K, Giugliani R, Bittles AH. Delivering genetic education and genetic counseling for rare diseases in rural Brazil. J Genet Couns. 2013; 22(6):830-4

TeleRaras - Fluxo

SEMINÁRIO Telecompartilhamento do Cuidado em Saúde | ATENÇÃO BÁSICA E ATENÇÃO ESPECIALIZADA

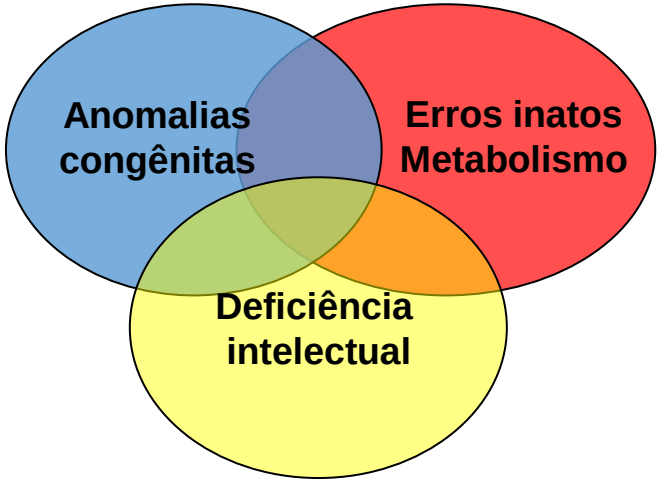
http://telessaude.saude.ba.gov.br/teleraras/

Realização

Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, org. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: Genética Médica. 5ª ed. Rio de Janeiro: GEN Guanabara Koogan, 2017. p.1-5.

Indicações - consulta genética

- ✓ História familiar de doença hereditária
- ✓ Anomalia congênita (AC) isolada ou múltipla
- ✓ Síndromes dismórficas
- ✓ Deficiência intelectual isolada ou não
- ✓ Problemas de crescimento e desenvolvimento puberal
- ✓ Distúrbios de diferenciação sexual / Genitália ambígua
- ✓ Doenças metabólicas (erros inatos do metabolismo)
- ✓ Diagnóstico pré-natal de anomalias congênitas
- ✓ Orientação reprodutiva para casais consanguíneos
- ✓ Histórico de exposição a teratógenos durante a gravidez
- ✓ Casais com abortos espontâneos de repetição, infertilidade
- ✓ AC de manifestação tardia, como síndromes de câncer hereditário



Form – critérios encaminhamento

SEMINÁRIO
Telecompartilhamento do Cuidado em Saúde
ATENÇÃO BÁSICA E ATENÇÃO ESPECIALIZADA

FORMULÁRIO DE CRITÉRIOS DE ENCAMINHAMENTO PARA ATENDIMENTO ESPECIALIZADO EM GENÉTICA

As informações solicitadas nos tópicos que seguem são de suma importância para determinar se o paciente necessita do encaminhamento para o especialista e definir a prioridade na programação de agendamento da consulta de triagem em serviço de referência da rede de assistência.

Os tópicos apontam para as informações mais comumente identificadas em cada comprometimento, mas ressalta-se que todas as características consideradas relevantes na história clínica, no exame físico e/ou nos exames complementares devem ser registradas, pois podem caracterizar a necessidade de encaminhamento mesmo não estando sinalizado nesse material.

ATENÇÃO PARA A SINALIZAÇÃO APENAS DAS INFORMAÇÕES PERTINENTES AO CASO.

IDENTIFICAÇÃO

NOME: _____ TELEFONE DE CONTATO: ( ) _____

DATA DE NASCIMENTO: _____ IDADE: _____ SEXO: _____

UNIDADE BÁSICA DE SAÚDE: _____ MUNICÍPIO: _____

CNS: _____ CPF: _____

NOME DA MÃE: _____ ENDEREÇO: _____

RAÇA/COR: _____

1. INÍCIO DAS MANISFESTAÇÕES

- ☐ Período neonatal - Idade: _____
- ☐ Infância - Idade: _____
- ☐ Adolescência - Idade: _____
- ☐ Adulto jovem – Idade: _____

2. CRITÉRIOS CLÍNICOS

- ☐ Regressão ou atraso do desenvolvimento neuropsicomotor
- ☐ Regressão da fala
- ☐ Síndrome da criança hipotônica
- ☐ Distúrbios do movimento
- ☐ Perda da marcha
- ☐ Encefalopatias agudas e recorrentes
- ☐ Epilepsia refratária
- ☐ Manifestações neurológicas com piora progressiva
- ☐ Presença de malformações
- ☐ Doença multissistêmica
- ☐ Perda auditiva ou da visão
- ☐ Alterações endócrinas, e dentre elas as identificadas no teste do pezinho
- ☐ Desenvolvimento anormal dos ossos
- ☐ Outros

3. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR

- ☐ Recorrência familiar (casos semelhantes na família)
- ☐ Pais com consaguinidade parental (parentes de sangue)
- ☐ Pais naturais da mesma região, mais isoladas
- ☐ História de abortamentos de repetição
- ☐ Ausência de fatores ambientais que justifiquem o quadro clínico

4. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS

- ☐ Não
- ☐ Sim. Descrever resultados alterados de exames complementares já realizados _____

II. DEFICIÊNCIA INTELECTUAL (DI MODERADA A GRAVE POR PROVÁVEL ORIGEM GENÉTICA CONSIDERANDO OS CRITÉRIOS)

1. CRITÉRIOS CLÍNICOS

IDADE DE INÍCIO DOS SINTOMAS: _____

- ☐ Presença de alterações fenotípicas sugestiva de síndrome genética ou anomalias congênitas. Se sim, descrever qual / quais?
- ☐ Presença de áreas de atividades com prejuízo (competências de vida diária, de comunicação e sociais)
- ☐ Presença de comorbidades neurológicas ou psiquiátricas. Se sim, descreva:

2. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR

- ☐ Pais consanguíneos (irmãos, primos em I ou II grau)
- ☐ História familiar (parente em I ou II grau) com DI. Se sim, descrever qual:
- ☐ Presença de história familiar de doença genética. Se sim, descreva diagnóstico e grau de parentesco:

3. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS

- ☐ Não
- ☐ Sim. Descrever resultados alterados

4. REALIZA ALGUM TRATAMENTO ESPECÍFICO OU DE SUPORTE?

- ☐ Não
- ☐ Sim. Orientar a levar relatórios desse acompanhamento, bem como a respeito do desempenho escolar e atividade de vida diária

III. ANOMALIAS CONGÊNITAS DE MANIFESTAÇÃO PRECOCE

1. INÍCIO DAS MANIFESTAÇÕES

- ☐ Período neonatal - Idade: _____
- ☐ Adolescência - Idade: _____
- ☐ Adulto jovem – Idade: _____

TelessaúdeBA · FESF-SUS Fundação Estatal Saúde da Família · SUS · Governo do Estado Bahia – Secretaria da Saúde

☐ Infância - Idade: _____

☐ Adulto – Idade: _____

2. CRITÉRIOS CLÍNICOS

☐ Alterações fenotípicas que sugerem síndrome genética, porém sem suspeita de diagnóstico específico;

☐ Paciente com pelo menos duas anomalias congênitas menores;

☐ Paciente com suspeita ou diagnóstico de síndrome genética específica;

☐ Recém-nascidos com microcefalia - medida do perímetro cefálico ao nascimento e medidas realizadas posteriormente, preferencialmente dentro de uma semana de vida datadas

☐ Paciente com uma ou mais anomalias congênitas maiores;

☐ Paciente com suspeita de anomalia da diferenciação sexual

☐ Cromossomopatias identificadas ou suspeitas no paciente ou em filho/gestação anterior (Ex:Síndrome de Patau, Edwards, Turner, Klinefelter entre outros);

☐ Criança com Síndrome de Down para definição diagnóstica e aconselhamento genético, especialmente se os pais desejam planejar nova gestação.

OBS: A realização do cariótipo não é obrigatória para o diagnóstico da Síndrome de Down.

3. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR

☐ Paciente filho de pais consanguíneos (irmãos, primos em I ou II grau)

☐ Apresenta história familiar de cromossomopatia (sim ou não)? Se sim, descreva a condição e grau de parentesco

☐ Casal consanguíneo com história de aborto recorrente (perda espontânea e consecutiva de três ou mais gestações antes da 20ª semana gestacional)

☐ Casal com história de perda fetal ou natimorto com malformações, com ou sem diagnóstico de doença genética. Se sim, qual idade gestacional das perdas e características das gestações prévias?

☐ Paciente com história de aborto recorrente sem diagnóstico

4. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS

☐ Não

☐ Sim. Descrever resultados alterados de exames complementares já realizados

5. REALIZA (OU) ALGUM TRATAMENTO ESPECÍFICO?

☐ Não

☐ Sim. Orientanar a levar relatórios e resultados da investigação já realizada

IV - ANOMALIAS CONGÊNITAS DE MANIFESTAÇÃO TARDIA – ONCOGENÉTICA (CÂNCER HEREDITÁRIO)

1. CRITÉRIOS CLÍNICOS

Idade de início dos sintomas: _____

☐ Paciente com diagnóstico de neoplasia em idade precoce. Qual a idade do diagnóstico? _____

☐ Paciente com diagnóstico de dois tipos de neoplasias primárias (exceto tumor de pele não melanoma)

☐ Paciente em condições de predisposição a neoplasias (câncer e neoplasias benignas) suspeitas ou confirmadas.

2. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR

☐ Paciente com história familiar de risco elevado para câncer familial. _____

2. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR

☐ Paciente com história familiar de risco elevado para câncer familial. Descreva a neoplasia, o grau de parentesco e o idade ao diagnóstico para todos os parentes acometidos

3. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS

☐ Não

☐ Sim. Descrever resultados alterados de exames complementares já realizados e orientar o paciente a levar original ou cópia dos laudos que comprovem os casos de neoplasias para a consulta

Resultados, desafios e perspectivas

- ✓ Dados de consultas do HUPES
  - ✓ Início em 2022, total 4 consultas (2 consultas agendadas)
  - ✓ 34 consultas em 2023
    - ✓ 19 não agendadas/fornecidas orientações
    - ✓ 9 agendadas (sintomas de regressão neurológica)
    - ✓ 1 caso já era atendido no serviço
    - ✓ 1 caso pedia exame
  - ✓ Ficha de encaminhamento não preenchida e/ou poucas informações
  - ✓ Campo de anexos melhor explorado com exames complementares e fotos do paciente (quando autorizado)

SEMINÁRIO

Telecompartilhamento do Cuidado em Saúde

ATENÇÃO BÁSICA E ATENÇÃO ESPECIALIZADA

Agradecimentos

Equipe do SGM do HUPES/UFBA

axacosta@ufba.br

Núcleo de Telessaúde da Bahia

Av. Luis Viana Filho, 400, Secretaria da Saúde, CAB - 1° andar - Sala 112-B - Tel:. (71) 3115-9650.

Realização

APAE Salvador - BA · LIGA ALVARO BAHIA · UFBA Universidade Federal da Bahia · TelessaúdeBA · 10 anos TelessaúdeBA · FESF-SUS Fundação Estatal Saúde da Família · SUS · GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE