DOENÇAS GENÉTICAS RARAS E O CUIDADO NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE(APS)

Helena Pimentel – Médica Geneticista – Gerente do Serviço de Referência em doenças raras de origem genética – APAE-SALVADOR

05 de MARÇO DE 2024

PROGRAMA DE TRIAGEM NEONATAL

“Teste do Pezinho”

TelessaúdeBA

FESF-SUS
FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA

SUS

GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

Programa Nacional de Triagem Neonatal

Meta: Cobertura de 100% dos nascidos vivos do país.

Objetivos: Detecção, confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento das doenças, conforme as fases de implantação:

- Fase I – Hipotireoidismo congênito e Fenilcetonúria;
- Fase II – Hipotireoidismo congênito, Fenilcetonúria e Doença Falciforme e hemoglobinopatias;
- **Fase III – inclusão de Fibrose Cística.**
- **Fase IV – inclusão def. Biotinidase e Hiperplasia de Supra Renal.**

Doenças Genéticas da Triagem SUS Bahia

1. Hipotireoidismo Congênito - TSH
2. Doença Falciforme –Hemoglobinopatias – Hb
3. Fenilcetonúria - PKU
4. Fibrose Cística - IRT
5. Biotinidase – Def. Biotinidase
6. 17OH – hiperplasia de supra renal
7. Tirosinemia, MSUD(leucinose), homocistinuria, etc. - Cromatografia de aminoácidos
8. Toxoplasmose

TelessaúdeBA
FESF-SUS FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA
SUS
GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Teste do Pezinho

Canais de Atendimento para os Municípios

APOIO OPERACIONAL
Demandas: Kit de coleta (papel filtro e lanceta), Correios, 2ª via de resultado e cadastro de amostras.
- 71 98796-5059
- 71 3270-8316
- stefania.lima@apaesalvador.org.br

AMBULATÓRIO DO PEZINHO
Demandas: Atendimento e remarcação de consultas
- 71 98810-6735
- 71 3270-8313
- vanessa.lemos@apaesalvador.org.br

BUSCA ATIVA
Demandas: Reconvocação de pacientes
- 71 99921-3311
- 71 3270-8352
- neyla.otero@apaesalvador.org.br

ASSESSORIA DE RELACIONAMENTO
Demandas: Capacitação, dados sobre a triagem neonatal e weblaudos
- 71 98796-4608
- 71 3270-8324
- fernanda.alves@apaesalvador.org.br

Novo endereço:
Rua Espirito Santo, 575 - Pituba CEP: 41.830-120
Ponto de referência: ao lado da Casa dos Concursos

Responsável Técnica: Dra Helena Pimentel (CRM 8930)

apaesalvador.org.br

APAE
Salvador - BA

PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014 Institui a "Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras"

Considerando a Portaria nº 81/GM/MS, de 20 de Janeiro de 2009, que institui, no âmbito do SUS,

a

Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica;

CAPÍTULO V
DA ORGANIZAÇÃO DA ATENÇÃO

Art. 12 A organização do cuidado das pessoas com doenças raras será estruturada nos seguintes eixos:

I – 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;

Art. 1º
Esta Portaria institui a ***Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras***, aprova as ***Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS***) e institui ***incentivos financeiros de custeio***.

Art. 2º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem ***abrangência transversal*** às redes temáticas prioritárias do SUS, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha.

Art. 3º Para efeito desta Portaria, considera-se **doença rara** aquela que afeta até **65 pessoas** em cada **100.000 indivíduo**s, ou seja, **1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos**.

CAPÍTULO II - DOS OBJETIVOS

Art. 4º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo

- ✓ reduzir a mortalidade,
- ✓ contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e 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.

CAPÍTULO V
DA ORGANIZAÇÃO DA ATENÇÃO

Art. 12 A organização do cuidado das pessoas com doenças raras será estruturada nos seguintes eixos:

I – **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;

II – **Eixo II**: composto por doenças raras de origem não genética e organizado nos seguintes grupos:

a) infecciosas;

b) inflamatórias; e

c) autoimunes.

ANOMALIAS CONGÊNITAS

TelessaúdeBA FESF-SUS FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA SUS GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Síndrome de Möebius

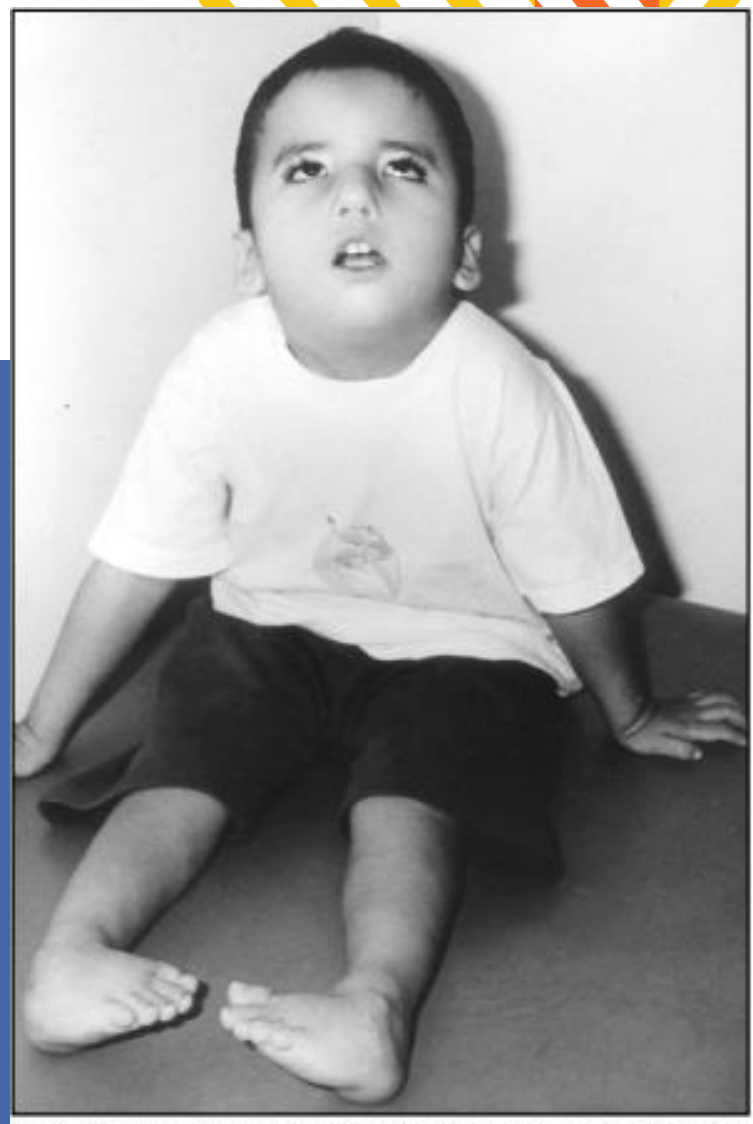


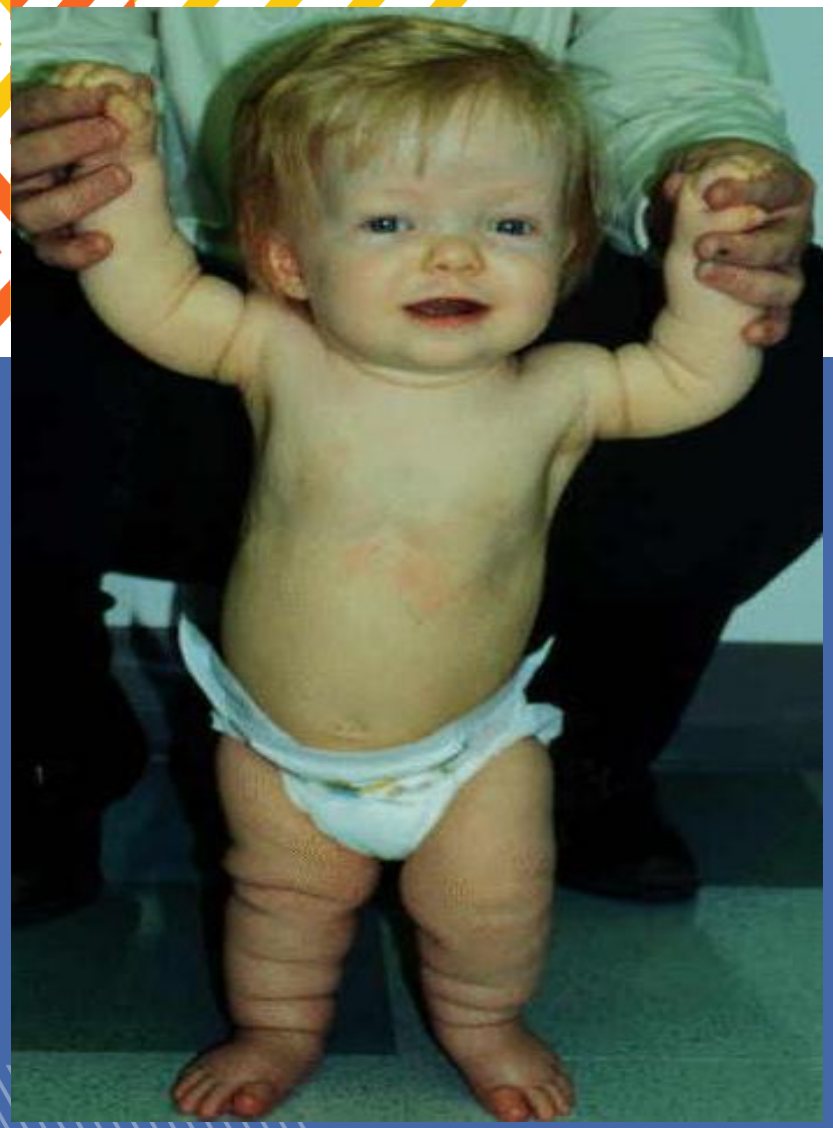
Fig 1. Paciente aos 3 anos de idade. Observa-se as características faciais e os pés tortos. (Foto publicada com a autorização escrita da mãe do paciente).

TelessaúdeBA

FESF-SUS FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA

SUS

GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE



web PALESTRA

Acondroplasia

TelessaúdeBA FESF+SUS FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA SUS GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Doenças geneticamente determinadas – Síndromes

S. de Williams

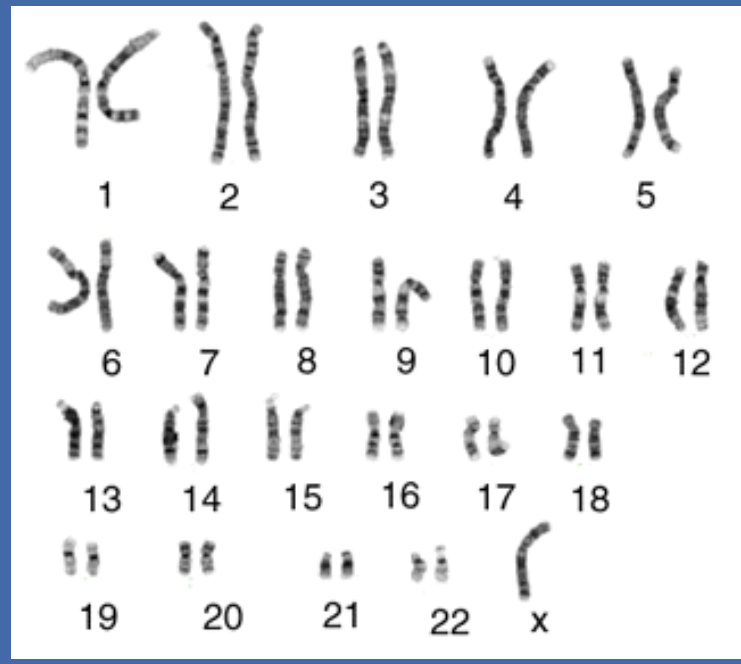
Cornelia-de-Lange

Albinismo

TelessaúdeBA FESF-SUS FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA SUS GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

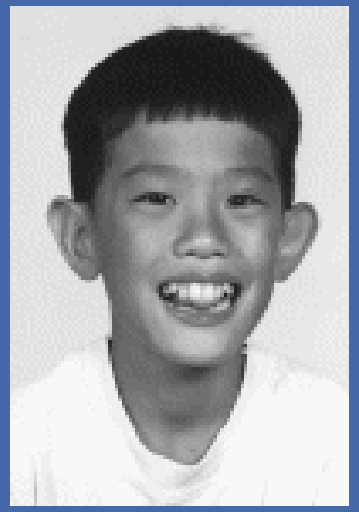
Síndromes Cromossômicas

Síndrome de Turner – cariótipo 45X0



Prader -Willy

Doenças Genéticas associadas a deficiência mental – Syndromes do X-Frágil

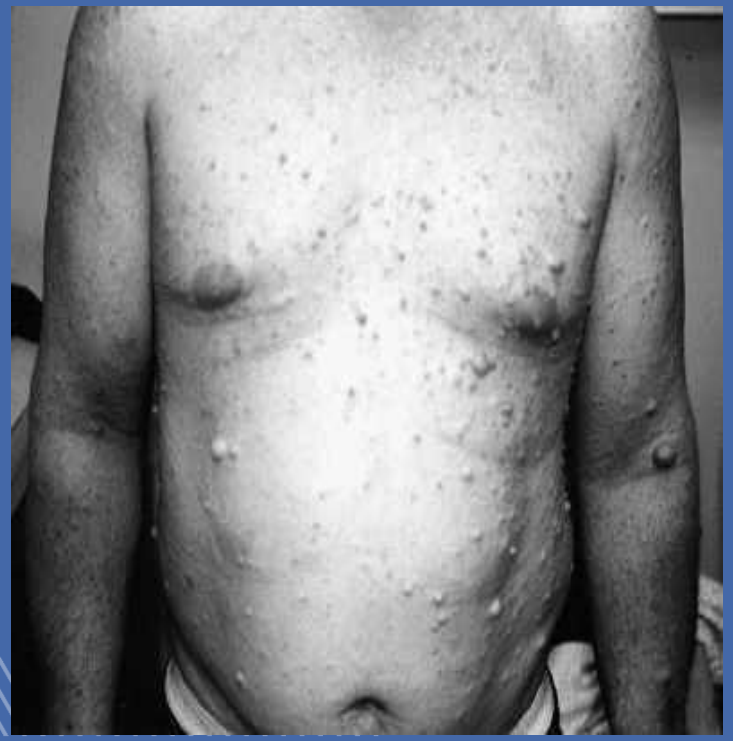


TelessaúdeBA

FESF-SUS FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA

SUS

GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE



Neurofibromatose

e mais Doenças geneticamente determinadas

Angelman e Prader-Willi

web PALESTRA

Mucopolissacaridose Tipo VI

TelessaúdeBA

FESF-SUS FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA

SUS

GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Fluxo de Doenças Raras de Origem Genética

SRDR – APAE Salvador

Solicitação de consulta genética pelo SUS.

Fazer agendamento pela regulação do Sistema VIDA. Todos os municípios devem ter a disponibilidade da regulação no seu município.

Comparecer para consulta na APAE-Salvador no dia agendado. Ou no HUPES que também é serviço de referência em Doenças Raras.

Recomendação:

Recomendamos que nas prefeituras, os casos que cheguem com solicitação de exames laboratoriais de genética, sejam acolhidos explicando que 1º é necessário passar por avaliação com a especialidade de genética - médico qualificado para esta avaliação.

Exames como: Exoma, CGH- array, SNP – Array, Espectrometria de Massa em Tandem.

Exames da área de genética que devem ser avaliados por este especialista.

TelessaúdeBA FESF-SUS FUNDAÇÃO ESTATAL SAÚDE DA FAMÍLIA SUS GOVERNO DO ESTADO BAHIA SECRETARIA DA SAÚDE

Muito Obrigada!

Helena Pimentel
Médica Geneticista
CRM – 8930

helena.pimentel@apaesalvador.org.br