

Palestra:

**“Doenças Genéticas Raras: como
suspeitar e encaminhar para
especialista.**

Helena Pimentel

*Médica Geneticista – Responsável pelo Serviço de
Doenças Genéticas Raras – Apae- Salvador
CRM 8930 RQE 6895*



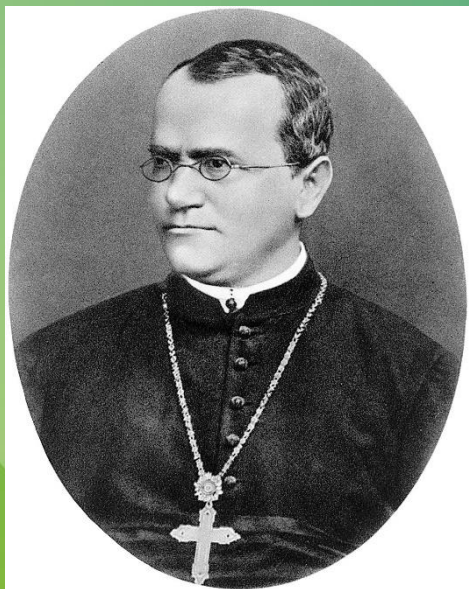
TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

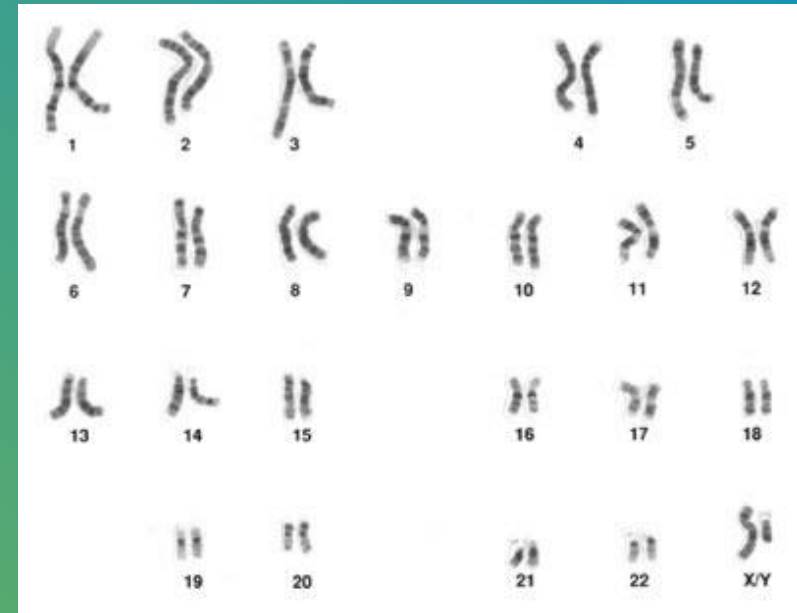
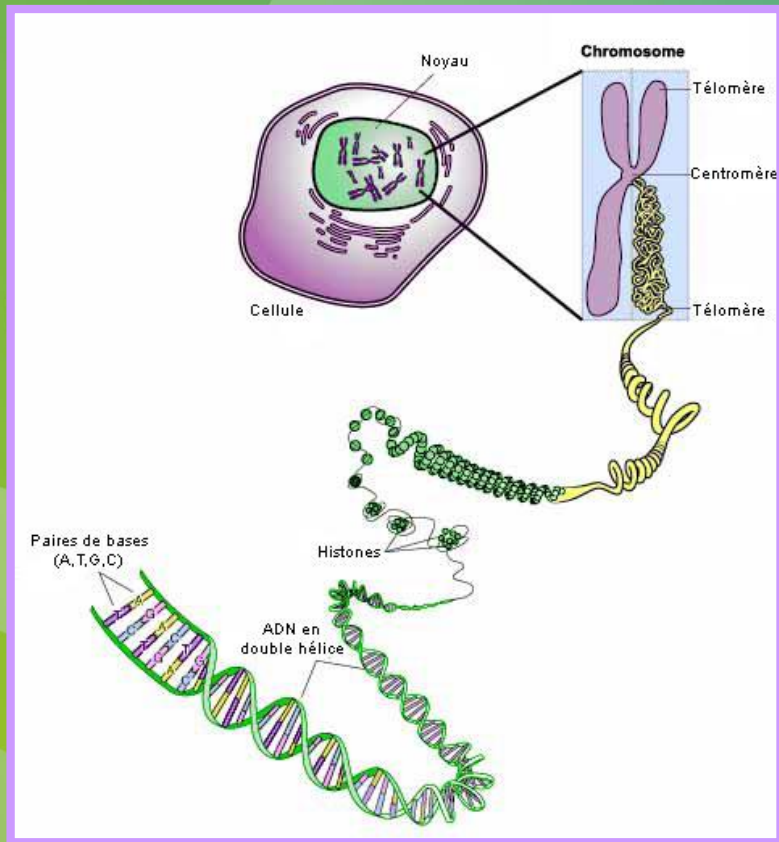
Como tudo começou...



TELESSAÚDEBA



Organização do material genético



Diferentes grupos de causa dos distúrbios genéticos



TELESSAÚDEBA



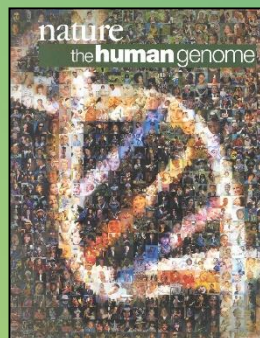
GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

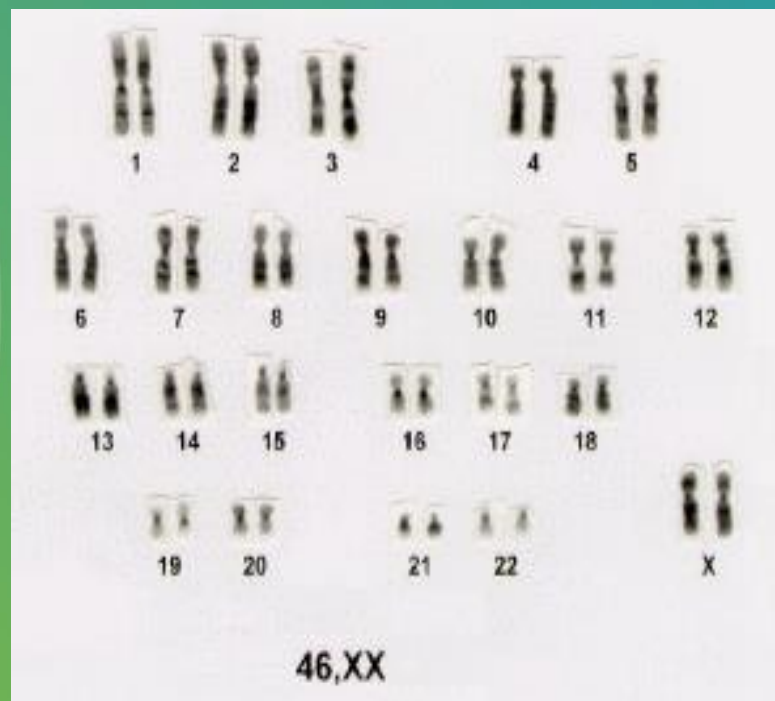
O que faz um Medico Geneticista Clínico?

Qual a sua área de atuação?

Os genes, o DNA?



Os cromossomos?



O QUE É GENÉTICA MÉDICA OU CLÍNICA?

- Especialidade médica que lida com o diagnóstico, tratamento e controle dos distúrbios geneticamente determinados e hereditários.
- É uma área que enfoca não só o paciente mas também toda a família.



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

O que faz um Médico Geneticista Clínico?

Qual a sua área de atuação? Qual abrangência?

Desordens com etiologia genética:

- ✓ Cromossomopatias;
- ✓ Gênicas: - Autossômicas: dominantes e recessivas e ligadas ao cromossoma X;
- ✓ Multifatoriais;
- ✓ Mitocondriais
- ✓ Ambientais – MFC não genéticas



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Atuação do médico geneticista

1. Triagem neonatal – Erros Inatos do Metabolismo
2. Defeitos congênitos
3. Problemas neurológicos como atraso de desenvolvimento, hipotonia, involução de desenvolvimento, entre outros.
4. Déficit intelectual
5. Doenças neurodegenerativas da idade adulta....



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

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;



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

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.



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Médico Geneticista ...



Especialista em “*raropatias*”



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Estudamos as consequências clínicas provocadas por alterações genéticas: o indivíduo, a família.



TELESSAÚDEBA

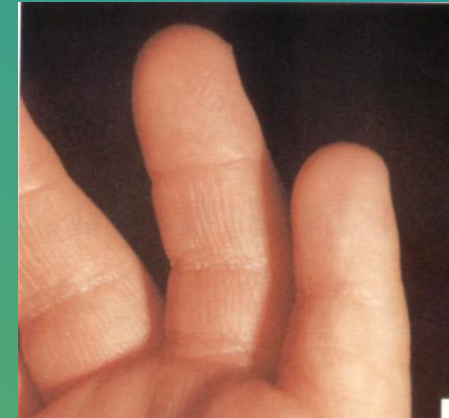
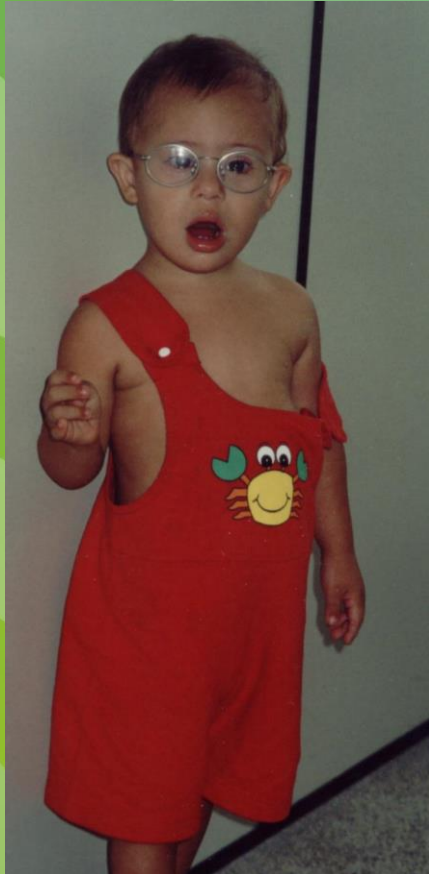


GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Cromossomopatia

Síndrome de Down - dismorfias



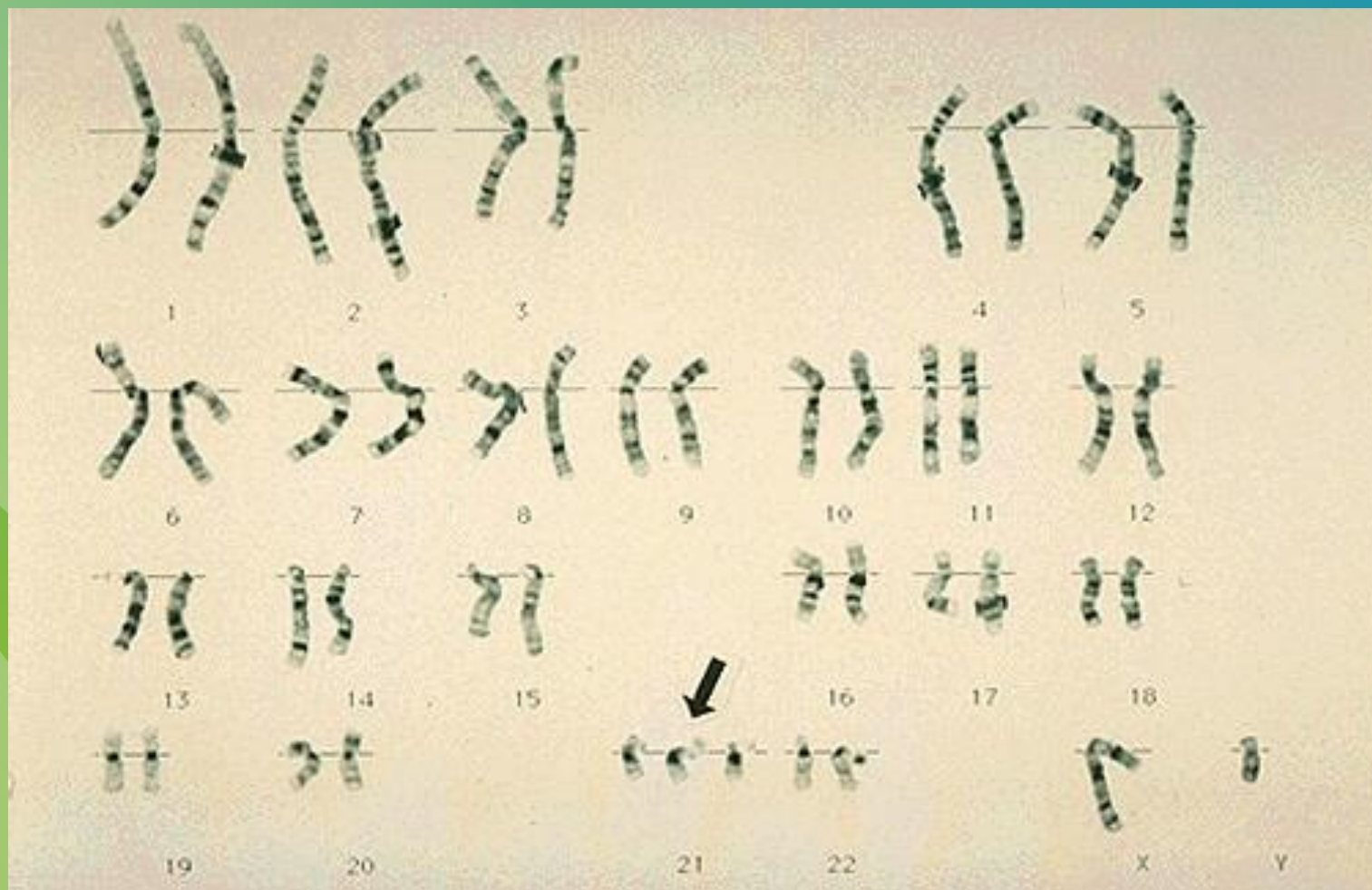
TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Síndrome de Down – citogenética clássica



TELESSAÚDEBA

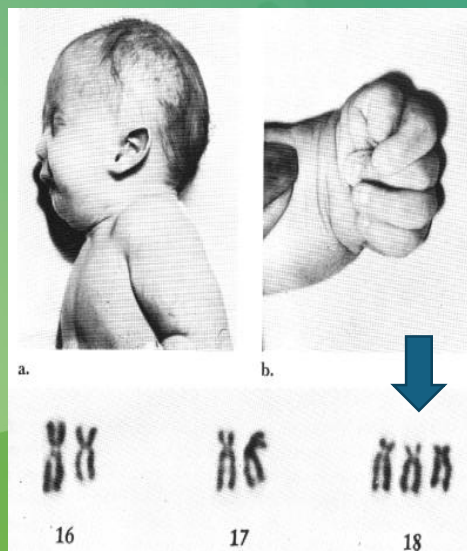


GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Cromossomopatias:

Trissomia do cromossomo 18 – Síndrome de Edwards



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Cromossomopatias:

Trissomia do cromossomo 13 – Síndrome de Patau



TELESSAÚDEBA



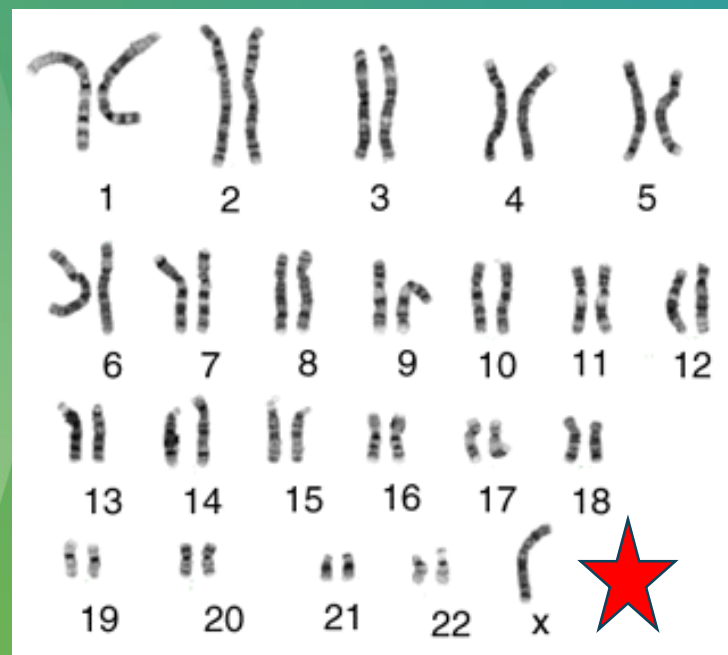
GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Síndromes Cromossômicas



Síndrome de Turner – cariótipo 45X0



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Helena Pimentel
Médica

Anomalias Congênitas – malformações Congênitas



TELESSAÚDEBA



Helena Pimentel
Médica



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

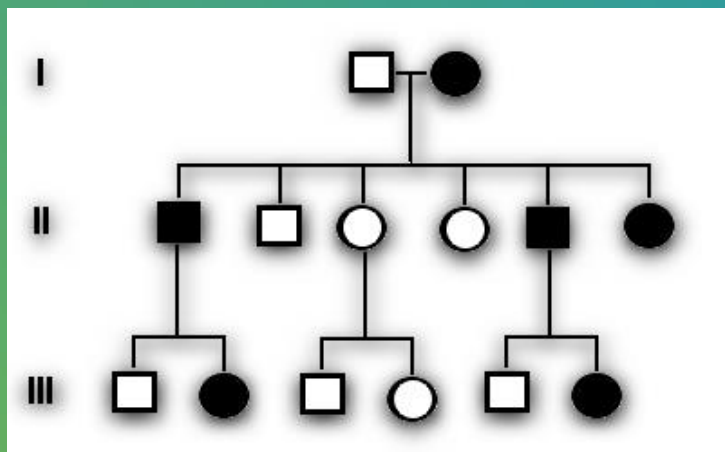
Síndrome de Möebius



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).

Desordens Monogênicas: Autossômicas dominantes

Acondroplasia



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Osteogênese Imperfeita



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Desordens Monogênicas: Autossômicas recessivas

Mucopolissacaridose – tipo VI - EIM



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Doenças geneticamente determinadas

Alguns exemplos:

Figura 1- Fisionomia de um portador da Síndrome de Williams



Fonte: Diário Chaco, 2018

Síndrome de Williams



Síndrome de Cornelia-de-Lange



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Helena Pimentel
- Medica

Síndrome de Prader Willi (PWS)



TELESSAÚDEBA



SECRETARIA DA SAÚDE

PRA GENTE



Neurofibromatose Tipo 1



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE



Uma pintura do século XIX, onde família é exibida como uma curiosidade popular. ALBINISMO





Physical features of Rubinstein-Taybi syndrome

Expert Reviews in Molecular Medicine 2007
© 2007 Cambridge University Press

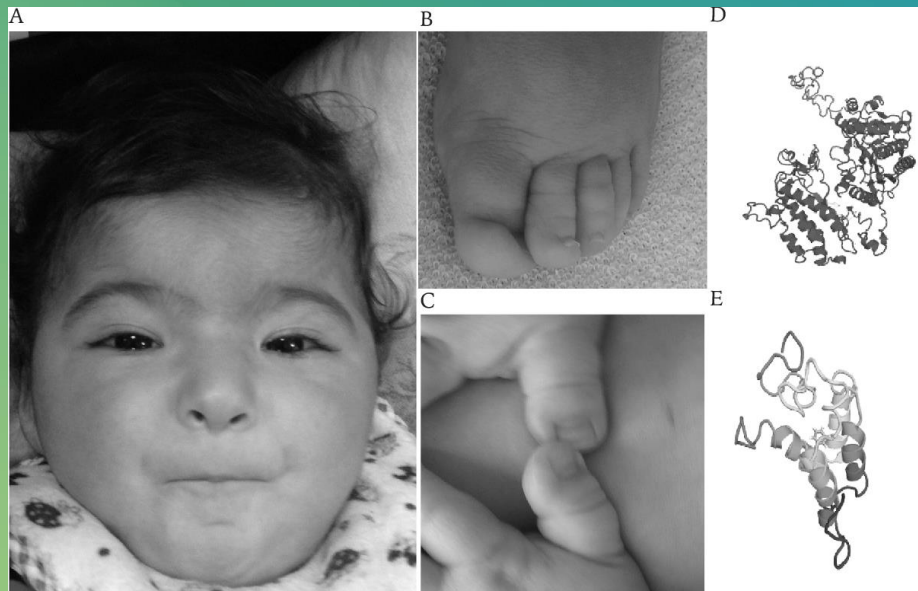
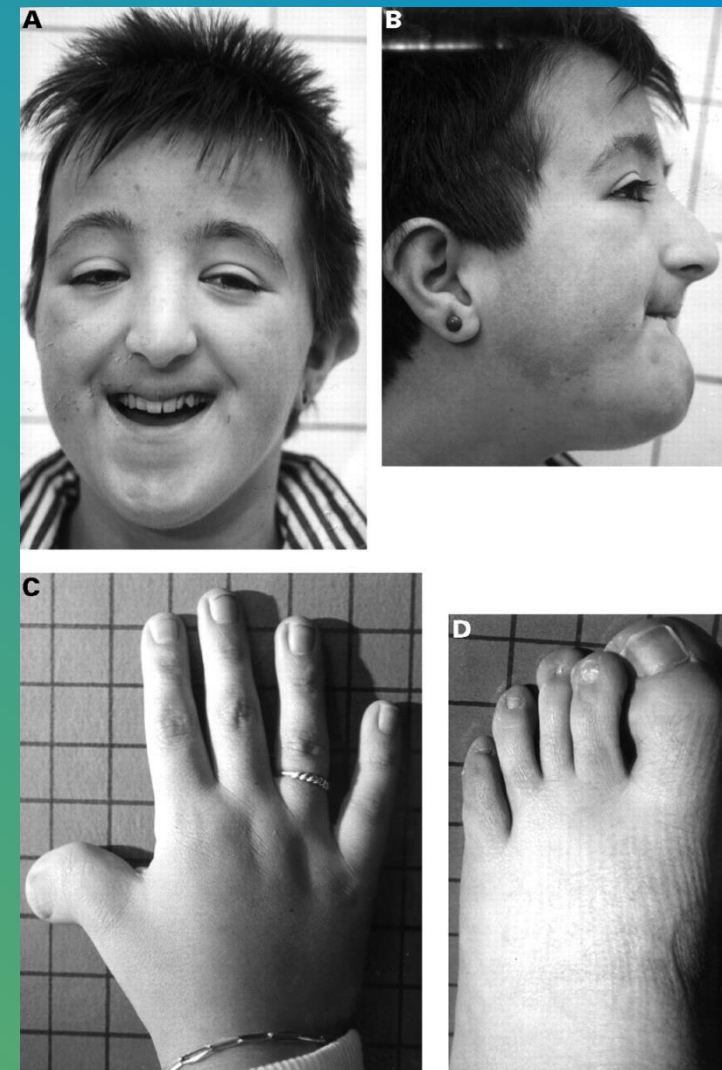


Fig. 1. (A) Facial view from the front. The patient had low anterior hairline, triangular face, hirsutism on forehead.

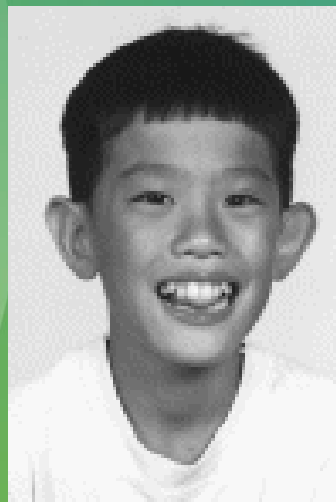


E algumas
milhares de
síndromes já
descritas a serem
investigadas

Trissomia do cromossomo 18 – Síndrome de Edward



Doenças Genéticas associadas a deficiência mental – Síndromes do X-frágil



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Helena Pimentel
- Médica

Como proceder diante de um caso com suspeita de desordem genética?

SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS DE ORIGEM GENÉTICA

APAE-Salvador

Atendimento com equipe especializada em Genética

Marcação pela regulação de Salvador

Diagnostico Clinico e Aconselhamento Genético



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE



SALVADOR DIGITAL

PLATAFORMA PARA SOLICITAÇÃO DE AGENDAMENTOS PARA CONSULTA COM GENÉTICISTA (DOENÇAS RARAS/NEUROMUSCULAR)

SERVIÇO DISPONÍVEL

Consulta Médica com Geneticista na rede de Atenção Especializada, voltada ao tratamento de Doenças Raras, nos estabelecimentos de saúde sob gestão municipal da Secretaria Municipal da Saúde (SMS) de Salvador



PASSO A PASSO



Acesse: <https://salvadordigital.salvador.ba.gov.br/>
Na aba "O que você procura?", digite o serviço desejado e faça login pelo portal de serviços com sua conta GOV.BR.
Você também pode baixar o aplicativo "Salvador Digital" na loja de aplicativos do seu celular.



Preencha o formulário e anexe os documentos obrigatórios no campo indicado. Após o envio, e aceite do termo de uso, você receberá um número de protocolo.



Pronto! A Comissão de Especialidade vai analisar a solicitação

ACOMPANHE SUA SOLICITAÇÃO



No site clique em "ENTRAR", faça login, na aba **"Meu painel > Minhas solicitações > Todos > Ações > Mais informações"** do Salvador Digital. Após a análise da Comissão e o agendamento, a chave estará disponível no Portal e poderá ser impressa na unidade de saúde mais próxima.



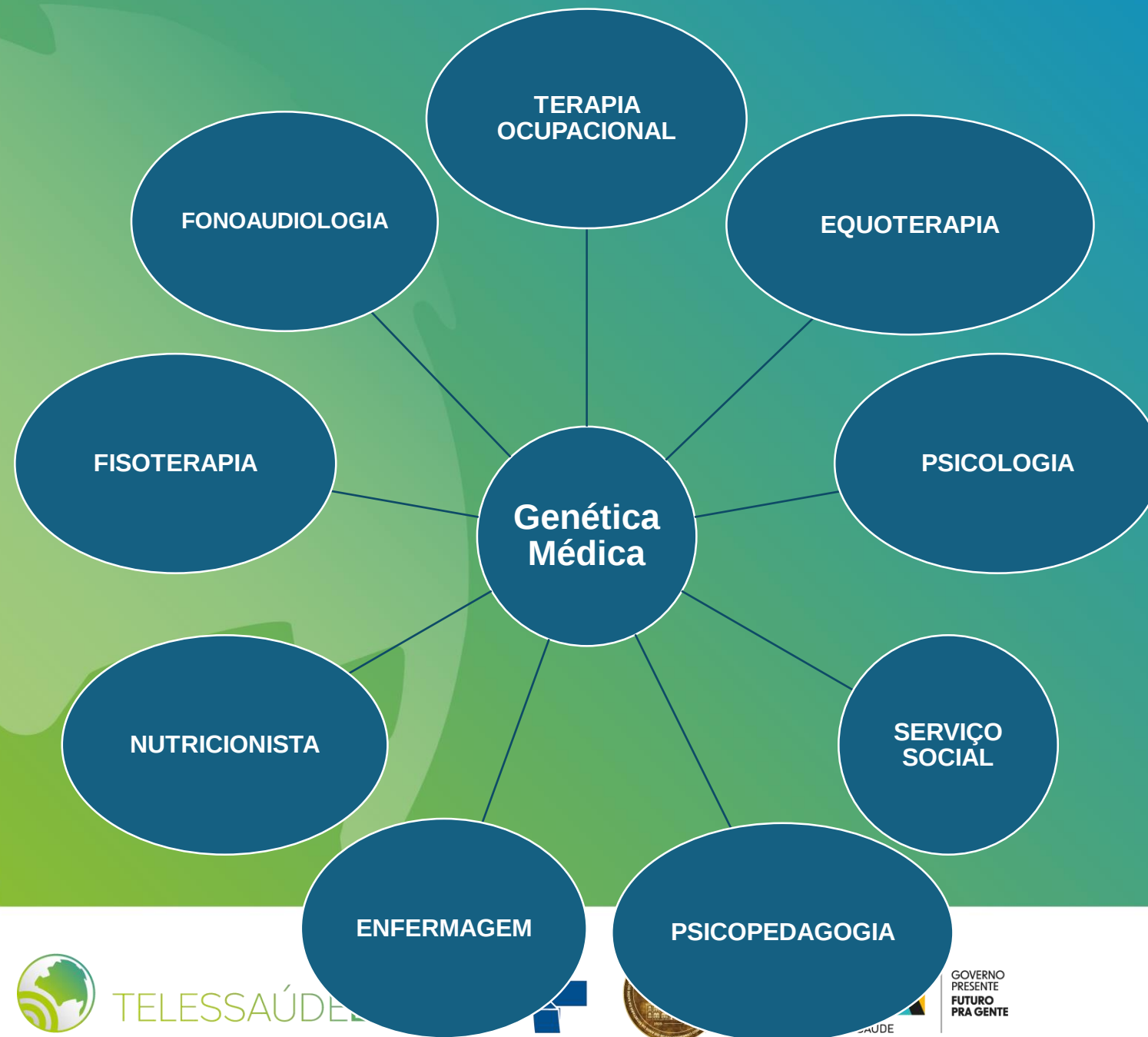
Demais dúvidas e esclarecimentos
acionar a Comissão de Especialidades:
(71)3202-1426



SMS
Secretaria
da Saúde

Diretoria de
Regulação,
Controle e
Avaliação

SEMIT
Secretaria Municipal de
Inovação e Tecnologia



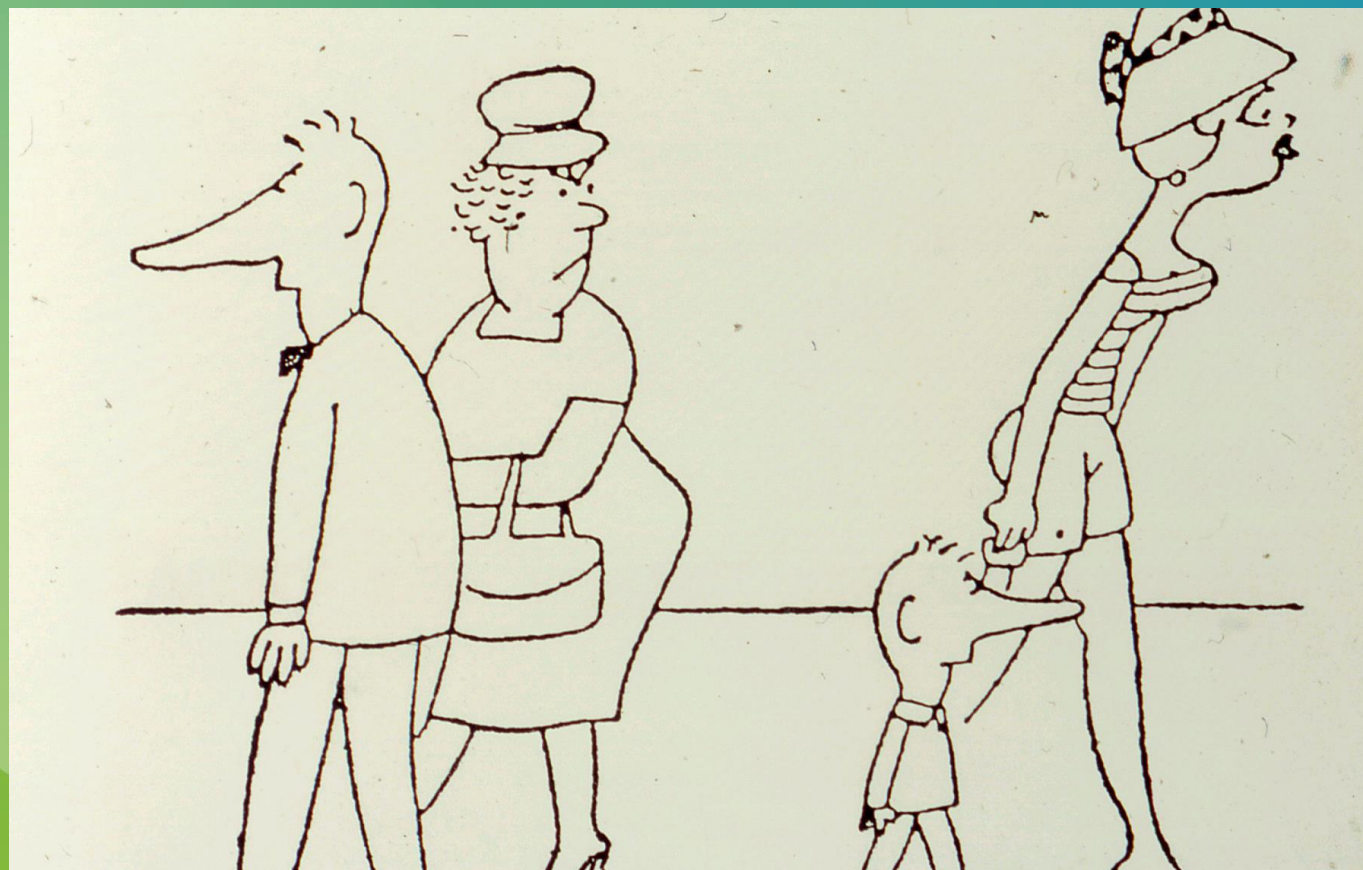
TELESSAÚDE



SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE

Um pouco de humor!!



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE



APAE
Salvador - BA

OBRIGADA!



Helena Pimentel

71991327358

helena.pimentel@apaesalvador.org.br

Medica Geneticista
CRM-8930



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE



TELESSAÚDEBA



GOVERNO DO ESTADO
BAHIA
SECRETARIA DA SAÚDE

GOVERNO
PRESENTE
FUTURO
PRA GENTE