



Universidade de Brasília – UnB
Faculdade de Ciências da Saúde – FS
Departamento de Saúde Coletiva – DSC

Curso de Graduação em Gestão em Saúde Coletiva
Trabalho de Conclusão de Curso

Rebecca Vilela Gonçalves da Fonseca
Orientador: Natan Monsores de Sá

**A CONSTRUÇÃO DE UMA POLÍTICA PÚBLICA PARA DOENÇAS RARAS
NO BRASIL**

Brasília, DF
2014

A construção de uma política pública para doenças raras no Brasil

Rebecca Vilela¹; Natan Monsores².

1 – Deptº de Saúde Coletiva, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade de Brasília, Brasília, Brasil.

2 – Observatório de Doenças Raras - Programa de Pós-graduação em Bioética, Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade de Brasília, Brasília, Brasil.

RESUMO

No Brasil doenças raras é um tema de pouca abordagem em pesquisas por sua baixa prevalência. Apesar da escassez de dados que estimem a população afetada por doenças raras, é possível encontrar nos sistemas brasileiros de informação de saúde pública, estimativa sobre prevalência de doenças raras. Apesar do pequeno espaço no meio científico, há esforços para assegurar o atendimento a este grupo de pessoas. Neste sentido, foi criada a Portaria nº 199 de 2014 que traz as diretrizes para atenção Integral às pessoas com doenças raras. O objetivo do presente trabalho é analisar o cenário de construção desta política e avaliar, de modo crítico e construtivo, os desafios para sua ampla adoção no SUS. Constatou-se que a dificuldade de reestruturar os serviços nos diversos níveis de atenção, a equipe mínima de profissionais para compor os serviços de referência e a falta de detalhamento do financiamento, são fragilidades existentes no documento. Todavia, a principal conquista desta política foi colocar o tema em pauta e vencer as barreiras geográficas, alcançado demandas de todos os sujeitos envolvidos para a construção da linha de cuidado de pessoas acometidas de doenças raras.

Palavras-chave: Doenças raras, Políticas de saúde, Grupo de Trabalho

ABSTRACT

In Brazil rare diseases is a subject of small interest in research, due to its low prevalence. Despite the lack of data, that estimate the population affected by rare diseases, the Brazilian information systems of public health can provide an estimate of the prevalence of rare diseases. Although the small interest in the scientific community, there are efforts to ensure treatment to this group of patients. In this regard, was established the Ordinance No. 199 of 2014 that provides guidelines for

comprehensive care for people with rare diseases. The purpose of this study is to analyze the construction scenario of this policy and evaluate, in a critical and constructive manner, the challenges to its introduction to the SUS. It was observed that the difficulty of restructuring the services in the various levels of attention, the low number of professional staff to make referral services and the lack of detail in the financial matters, are the document fragility. However, the main achievement of this was to put the issue on the agenda and overcome geographical barriers, reached demands of all subjects involved in the construction of the care to people affected by rare diseases.

Keywords: Rare diseases, Health policy, Working group

INTRODUÇÃO

As doenças raras, por terem baixa prevalência na população, têm sido limitadas a abordagens de pesquisa, geralmente em hospitais universitários vinculados ao Sistema Único de Saúde (SUS). No cotidiano dos atendimentos em saúde, sua triagem se dá no escopo de alguns programas de abrangência nacional (por exemplo, o Programa Nacional de Triagem Neonatal) ou em serviços especializados de genética ou em outros serviços de alta complexidade (1, 2).

No Brasil, há escassez de dados que estimem a população afetada por doenças raras, salvo aqueles resultantes de estudos pontuais sobre patologias específicas, como certas doenças neurodegenerativas e algumas doenças genéticas. De modo geral, os dados publicados provêm de bases que não são interoperantes em âmbito nacional, relacionadas a grupos ou projetos de pesquisa, o que significa que não há acesso público a dados primários ou secundários, com exceção daqueles publicados em periódicos ou apresentados em congressos. Desta forma, as estimativas nacionais de prevalência geral de doenças raras se baseiam em dados internacionais, oriundos de estudos epidemiológicos em populações com características distintas da população brasileira. Na Europa, doença rara é aquela que afeta um em cada 2.000 indivíduos. Já a Organização Mundial de Saúde (OMS) considera doenças raras como distúrbios que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos (1,3 para cada duas mil pessoas) (3-5).

A definição internacional de “doenças raras” é um paradoxo. Cada doença tem baixa prevalência, mas, o somatório de indivíduos acometidos pelas cerca de 7000

diferentes síndromes, torna o somatório destas doenças um relevante problema de saúde pública, chegando a atingir entre 6-8% da população na Europa e Estados Unidos (6). Estes percentuais podem sofrer modificação à medida que os conhecimentos sobre o genoma humano aumentam, uma vez que estas doenças têm, em sua maioria, etiologia genética. De modo geral, afetam recém-nascidos e crianças nos primeiros anos de vida (7), mas, cerca de 50% dos portadores vão manifestar sinais e sintomas na idade adulta (8). Fatores como infecções bacterianas ou virais, alergias ou exposição a produtos químicos ou radiações também podem ser considerados.

Outra questão sensível é o fato do diagnóstico das doenças raras ser difícil e demorado, requerendo algumas vezes exames complexos e caros, nem sempre disponíveis no SUS. em regra, os pacientes só recebem o diagnóstico correto após 5-7 anos de consultas, exames e trocas de médicos (9). Isto pode levar os pacientes a serem submetido a tratamentos inadequados até que tenham o diagnóstico definitivo, o que implica em agravos à saúde já comprometida e extensão do sofrimento psíquico, além de considerável aporte de recursos familiares ou governamentais. Não é incomum, no caso brasileiro, o Estado ser processado (3-4) para que pacientes garantam o tratamento ou o acesso a drogas de alto custo, de modo geral, ainda não aprovadas pela agência reguladora (5). Neste ínterim, pacientes, familiares e associações sofrem intenso assédio de multinacionais farmacêuticas ou pressão de grupos de pesquisa (10).

Soma-se, à complexa equação, o turismo de saúde. Muitos pacientes e familiares têm buscado no exterior tratamento para suas doenças intratáveis ou incuráveis, submetendo-se a procedimentos e ensaios clínicos duvidosos e sem bases científicas (6). A consequência disso são eventos iatrogênicos que fragilizam ainda mais os pacientes e oneram o sistema de saúde, que arca com o processo de recuperação dos indivíduos após estas incursões terapêuticas.

Por fim, menos de 10% das pessoas com doenças raras podem contar com medicamentos ou tratamentos específicos (7) e a maioria das doenças raras são genéticas, crônicas, progressivas, degenerativas, incapacitantes e letais (8). A escassez de abordagens medicamentosas não implica em ausência de abordagens terapêuticas multiprofissionais, que consistem em acompanhamento clínico, fisioterápico, fonoaudiológico, psicoterápico, entre outros, com o objetivo de aliviar os sintomas ou retardar o agravamento da doença. Neste sentido, é importante que os serviços de saúde se organizem para amparar estes pacientes. No caso brasileiro, esta demanda implica em

promover políticas públicas de atenção integral à população que vive com doenças raras.

As doenças raras entraram na agenda de saúde pública brasileira nos últimos anos. Em abril de 2012, o Ministério da Saúde criou, no âmbito da atenção especializada, um Grupo de Trabalho (GT) que coordenou discussões entre associações de pacientes, gestores do SUS, profissionais da área biomédica e representantes de empresas do setor farmacêutico e biotecnológico. O produto final foi a publicação da Portaria N° 199 (11), que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, assim como traz as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. O objetivo do presente trabalho é analisar o cenário de construção desta política e avaliar, de modo crítico e construtivo, os desafios para sua ampla adoção no SUS.

MÉTODO

A presente pesquisa se inscreve nas ações do Observatório de Doenças Raras da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília, vinculado à Cátedra de Bioética. O projeto de pesquisa foi aprovado sob registro CAAE 16110413.6.0000.0030, no CEP-FS/UnB. Adotou-se uma metodologia de natureza retrospectiva e descritiva, com um estudo documental, baseado na análise do conteúdo e cenário político de pautas, atas de reunião, relatórios e convites das reuniões do Grupo de Trabalho de elaboração da Política de Doenças Raras, que ocorreram no período de abril de 2012 a novembro de 2013. Para análise documental foi construído um quadro que foi preenchido com a síntese das reuniões apontando as principais discussões e encaminhamentos. Foram avaliados também aspectos históricos e elementos constituintes da construção da política, com incursão pela literatura especializada.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os resultados e discussão foram divididos em três partes: (a) análise do cenário da construção da política; (b) análise da composição do GT e das atas de reunião; (c) análise do teor da Política de Doenças Raras.

(a) Análise do cenário da construção da política de doenças raras

O cenário de construção da política brasileira de doenças raras é marcado por duas situações: (1) a escassez de indicadores epidemiológicos nacionais sobre doenças raras que possam servir como subsídio para determinação do real cenário; e, (2) o estabelecimento de ações e políticas que incluem ações voltadas para a atenção às pessoas com doenças raras.

Como já afirmado na introdução, não há estimativas oficiais de adoecimento ou mortalidade por doenças raras, o que levou as autoridades brasileiras a assumirem a definição dada por associações internacionais, como expresso no texto da Portaria N° 199 (11). Esta não é uma situação exclusiva do Brasil, como expresso por Groft & Paz (12). Horovitz e colaboradores (1), num dos poucos artigos que avalia criticamente a atenção genética no Brasil, estima que “5% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia do desenvolvimento determinada total ou parcialmente por fatores genéticos”.

Ao examinarmos dados do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM), do DATASUS-MS (13), obtivemos informações sobre mortalidade associada às malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas (CID XVII), onde se inscrevem considerável parcela da população portadora de doenças raras. Entre os anos de 2000 e 2012, há uma média de $10170,6 \pm 336,5$ mortes associadas ao CID XVII, o que corresponde a 0,0055% da população brasileira no período (Tabela 1), o que corresponderia a um caso para cada cem mil habitantes. Este dado apresenta a limitação de não ter incluídas outras classes de doenças que se enquadram nas listas internacionais de doenças raras (14). Deve-se ressaltar que a Portaria N° 199 assume a estimativa, em seu Artigo 3°, de 1,3 casos para cada 2.000 indivíduos (11).

Tabela 1: Mortalidade no Brasil associadas às Malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas (CID-10 Capítulo XVII)

Ano	População Brasileira	Óbitos Infantis	Óbitos fetais	Mortalidade geral	% da População Brasileira
2000	169799170	7798	1761	9804	0,00577388
2001	172385776	7537	1798	9520	0,005522497
2002	174632932	7683	1704	9733	0,005573405
2003	176876251	7934	1665	10143	0,005734518
2004	179108134	8080	1791	10210	0,005700467
2005	184184074	7830	1531	9927	0,005389717
2006	186770613	7910	1576	10397	0,005566722

2007	189335191	7795	1525	10262	0,005420017
2008	189612814	8034	1560	10502	0,005538655
2009	191481045	7817	1581	10360	0,005410457
2010	190755799	7709	1645	10196	0,005345054
2011	192379287	7956	1605	10543	0,00548032
2012	193976530	8015	1766	10622	0,00547592
Média	183945970,5	7853,69	1654,46	10170,69	0,005533202

Fonte: MS/SVS/DASIS - Sistema de Informações sobre Mortalidade - SIM

Estas evidências apontam para o fato de que, apesar da subnotificação e da presença de informações conflitantes, é possível extrair dos sistemas brasileiros de informação sobre saúde pública, indicadores mínimos sobre procedimentos, internações e mortalidade para estabelecer estimativas sobre prevalência de doenças raras. Outra estratégia para obtenção de dados, principalmente de acesso a medicamentos de alto custo, seria avaliar o número de processos judiciais (15). Por fim, para completar as estimativas populacionais, seria possível dimensionar o número de usuários do sistema de dispensação excepcional de medicamentos, onde são contempladas algumas doenças raras para as quais há tratamento medicamentoso (16).

Apesar das evidências epidemiológicas sistematizadas serem escassas, há um esforço sistemático das autoridades de saúde brasileiras para assegurar atendimento a este grupo de pacientes. A área da genética clínica não estava completamente ausente no panorama de políticas públicas. Em 1989, o governo brasileiro, com a participação de representantes de instituições profissionais e pessoas com deficiência, formulou a Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência (17), com destaque para a lei 7.853/1989, que dispõe sobre o apoio e os cuidados à saúde e cria uma rede de serviços especializados em habilitação e reabilitação, garantindo ainda acesso aos estabelecimentos de saúde e ao tratamento adequado. Dentre as diretrizes desta política relacionadas à prevenção, o Estado é responsável por promover o acesso da população aos exames mais específicos para detecção de doenças genéticas que determinam deficiência e também promover serviços de genética clínica para que se proceda um adequado aconselhamento genético às famílias. Entretanto, quando o governo publicou o conjunto de portarias que permitem operacionalizar esta política, não incluiu no item de recursos humanos, a figura do conselheiro genético, geneticista humano ou médico geneticista, tornando inviável sua própria diretriz política. A questão do aconselhamento genético tem sido debatida pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (CONITEC) (18).

Outra iniciativa política ocorreu em 1996. Trata-se da regulamentação do Artigo 226 da constituição brasileira (19), que trata do planejamento familiar, assegurou o aconselhamento genético, no ato do planejamento familiar, nos casos em que haja indicação clínica. Contudo, esta iniciativa somente foi aprovada pelo poder legislativo em 2009.

Outra ação voltada especialmente para doenças de causa genética foi a implantação do programa de triagem neonatal, instituído por meio da Portaria GM/MS 822 de 2001 (20). A triagem de fenilcetonúria, hipotireodismo, doença falciforme e fibrose cística passou a ser realizada em todos os recém-nascidos (“teste do pezinho”). O teste deve ser realizado em centro de referência, presente em cada unidade federativa, sendo encarregado por convocar os recém-nascidos que apresentam resultados alterados para fazer exames específicos, providenciar orientação e aconselhamento genético às famílias dos afetados, assim como suplementos alimentares e medicamentos (2).

Em 2009, o Ministério da Saúde instituiu a Portaria nº 81 (21) que diz respeito à Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no âmbito do Sistema Único de Saúde. Este documento pretendia organizar o atendimento as doenças genéticas, raras ou não, em dois níveis: (a) Atenção Básica, onde famílias e indivíduos com anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas seriam acompanhados; e, (b) Atenção Especializada em genética clínica, dividida em Unidades de Atenção Especializada e Centros de Referência em Genética Clínica, onde haveria a realização de acompanhamento especializado multidisciplinar e de procedimentos de maior complexidade. Novoa & Burnham (2), analisando a Portaria nº 81, concluem que a falta profissionais e de programas de formação em aconselhamento genético se tornou um gargalo para o sucesso desta iniciativa. A questão de o aconselhamento estar centrado no médico tornou-se o principal problema. Esta perspectiva foi confirmada em pesquisa recente (22), onde foi apontado o registro de 200 médicos geneticistas em todo Brasil, a maioria residindo nas regiões Sul e Sudeste.

Horovitz e colaboradores (1) ampliam o quadro crítico, apontando problemas encontrados nos serviços de genética brasileiros: (a) a dificuldade no acesso, com longa espera pelo primeiro atendimento; (b) dificuldades de referência/contrarreferência, isto é, após o diagnóstico Há dificuldades no acompanhamento regular deste pacientes nos serviços de atenção básica; (c) a concentração geográfica dos serviços em grandes capitais urbanas; (d) pacientes com defeitos congênitos ficam internados em unidades sem geneticista, isto é, na ampla maioria dos hospitais não há avaliação e diagnóstico

adequados; e, (e) a questão da vinculação dos serviços de genética clínica. As dificuldades na concretização da Portaria 81 foram alvo de um manifesto de pacientes no XXIII Congresso Brasileiro de Genética Médica, em 2011 (23).

Neste ínterim, o Ministério da Saúde publicou um conjunto de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas que organizavam os cuidados para cerca de 20 doenças genéticas (24, 25), contudo as dificuldades em organizar os serviços de atenção especializada em genética persistiram, o que acabou impulsionando um novo conjunto de ações ministeriais para organização de uma política de saúde que se articulasse com as demais redes de atenção.

(b) Análise da composição do grupo de trabalho de doenças raras e das atas de reunião

Em 2012, foi instituído um Grupo de Trabalho (GT), pelo Ministério da Saúde, no âmbito da Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Ao todo foram realizadas oito reuniões. O GT se inscreve na lógica do planejamento estratégico em saúde pública, onde os atores envolvidos em determinada situação, que demande intervenção tecnológica de algum tipo, devem se reunir para discutir, selecionar e estabelecer estratégias para o enfrentamento das questões importantes e urgentes que afetam a comunidade de usuários do sistema de saúde, sem deixar de lado as questões internas ao SUS e os elementos relativos aos diversos níveis de governo (26). Seguindo esta lógica, a construção da política pública voltada para as doenças raras se deu num ambiente de consultas públicas, participação social e de asseveração das diretrizes e financiamento mediante pacto tripartite.

Deve-se destacar que a demanda pela criação de mecanismos para redução da mortalidade e da incapacidade causadas por essas doenças e os entraves aos serviços de genética médica ou de atenção poliespecializada apresentados (1, 27) se somam à constante necessidade de informação, de formação de pessoal qualificado no campo, a pressão pela realização de pesquisas clínicas, as dificuldades com o adequado diagnóstico e de apoios às associações de pacientes (14, 28).

O GT foi composto por 24 integrantes (12 titulares e 12 suplentes), com três categorias de representação: (a) gestores e equipe técnica ministerial; (b) especialistas; c) associações/entidades de usuários.

Os representantes ministeriais, do total de quatro titulares, três eram médicos (dois pediatras e um geneticista) e um fonoaudiólogo. Todos os quatro titulares possuíam experiência da área da saúde coletiva, com ênfase na área de políticas, planejamento e gestão de saúde, sendo oriundo de Minas Gerais e de São Paulo. Entre os suplentes, encontravam-se servidores do quadro técnico do MS.

Dentre especialistas, sete eram médicos (quatro geneticistas, um ortopedista, dois pediatras) e um era biólogo. Quase a totalidade dos integrantes era oriunda de São Paulo e Rio de Janeiro.

As associações e entidades de usuários tiveram oito representações distintas: Instituto Baresi, Aliança Brasileira Genética, AMAVI, Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridose, FEBRAPEM, Associação Brasileira de Síndrome de Ehlers-Danlos e Hiper mobilidade, Instituto Canguru e Grupo Encontrar.

A centralidade da profissional médico no GT se tornou evidente, sendo passível de críticas de associações (expressas abundantemente em blogs e em redes sociais) que buscavam a construção de um grupo que abrangesse a lógica da equipe multiprofissional. Soma-se ao fato, a centralidade do papel do médico geneticista, gargalo já apontado em situações anteriores (1, 2). É plausível ressaltar que apesar da diversidade regional que a política se propõe a trabalhar - política de abrangência nacional considerando as especificidades de cada região – a maioria dos membros do GT eram oriundos da Região Sudeste, deixando de contemplar as diversidades de cenários de saúde do Brasil.

Com o GT formado, houve reuniões em que foram definidos pontos principais para construção da nova política e para constituição de linhas de cuidado que atendessem a diversidade das doenças raras. Também foram discutidos novos procedimentos a serem incluídos no rol do SUS. O resumo das reuniões está disposto no Quadro 1.

Documento/Data	Pauta	Discussão/Encaminhamentos
Memória da Reunião para instituir Grupo de Trabalho. 26/04/2012	<ul style="list-style-type: none"> - Instituir GT para construir a Política de Atenção às pessoas com DR no âmbito do SUS; - Composição do GT - Debate sobre um modelo efetivo de atenção integral às pessoas com DR no Brasil, que contemple ações que promovam qualidade de vida; 	<ul style="list-style-type: none"> - Estabelecimento de prioridades de diagnóstico, tratamento medicamentoso, reabilitação. - Necessidade dos usuários serem protagonistas no processo de construção da Política; - Parceria com o setor privado de forma planejada e fiscalizada; - Necessidade de seguimento e monitoramento dos pacientes para evitar desperdício de recursos; - Importância do acolhimento;

	<ul style="list-style-type: none"> - Ouvir as demandas e necessidades apresentadas pelas associações e sociedade de especialidades presentes referentes às DR no Brasil. 	<ul style="list-style-type: none"> - Sugestão para revisar o protocolo para OI, adaptando para a realidade do Brasil; - Importância da capacitação profissional; - Dificuldades enfrentadas pelos familiares e pacientes com DR; - Proposta de composição do GT discutida e consensuada.
Memória da Reunião para instituir Grupo de Trabalho. 04/06/2012	<ul style="list-style-type: none"> - Organização e funcionamento do GT e suas reuniões periódicas - Início da discussão do adequado modelo de atenção para pessoas com doenças raras no Brasil; - Levantamento de experiências exitosas no mundo e Brasil sobre o tema. 	<ul style="list-style-type: none"> - Solicitação às Associações de dados referentes ao tipo de pacientes que atendem; experiências com cadastro; e onde essas pessoas estão referenciadas na rede; - Necessidade de consideração na política do profissional de saúde e usuários como sujeitos; - Inclusão da reabilitação na atenção integral; - Métodos de trabalho do GT; - Discussão sobre a falta de centros de referência; - Elaboração de guias tanto para profissionais da saúde quanto para familiares; - Priorizar a construção da rede de atenção; - Estabelecimento de doenças prioritárias para montar a linha de cuidado para cada uma com necessidade de cuidados crônicos e multidisciplinar; - Levantamento de quantitativo de pacientes e centros de referência/profissionais; - Pensar em incentivos financeiros para quem quiser ser Centro de Referência, bem como os critérios para ser um CR.
Memória da Reunião do GT para construção da Política de atenção às pessoas com DR no âmbito do SUS. 06/07/1012	<ul style="list-style-type: none"> - Discussão do diagnóstico macro (quantitativo de pacientes cadastrados por DR; quantitativo dos pacientes que estão em tratamento e acompanhamento; quantitativo de Centros de Referência existentes). - Discussão das primeiras propostas a serem implementadas na nova Política (Elaboração de propostas para oferecer diagnóstico de determinadas DR elencadas; Proposta de discutir a linha de cuidado das seguintes doenças: Síndrome do X – frágil, Síndrome Prader Willi, Angelman, Velocardiofacial, Osteogenesis Imperfecta e Síndrome de Williams; Apontar centros de referência existentes, quais profissionais fazem este atendimento por doença e o escopo deste atendimento; - Elaborar proposta concreta contendo exigências mínimas para o credenciamento e habilitação dos CR: assistência especializada, diagnóstico e terapêuticas voltados aos indivíduos com DR/Genéticas, bem como o incentivo financeiro; - Apresentação da Rede de cuidados à pessoa com deficiência no âmbito do SUS. 	<ul style="list-style-type: none"> - Apresentação dos itens para estruturação da rede: Unidades de Atenção Básica; Serviços de Atenção Especializada; Centros de Referência; Laboratórios de Referência; ONGs; - Definição de que Centros de referência, Serviços de Atenção Especializada e Unidades de Atenção Básica deverão oferecer serviços e ações de diagnóstico, prevenção, tratamento, reabilitação e linhas de cuidados. - Definição dos eixos de classificação das linhas de cuidado nas doenças raras. - Serviços de atenção especializada e os centros especializados deverão realizar o cuidado de pessoas com DR, tanto do ponto de vista terapêutico, quanto de diagnose para uma ou mais DR. Os serviços deverão estar aptos a fazerem o acompanhamento clínico especializado, estarem articulados às unidades básicas e também vinculados às centrais de regulação e devem aplicar protocolos de tratamento baseados em linhas de cuidado específicos e acompanhamento para doenças raras no âmbito do SUS. - Importância dos especialistas informarem quais procedimentos são fundamentais e importantes para o cuidado aos pacientes com DR e que não são contemplados no SUS para encaminhar para avaliação da CONITEC; - Proposta de realizar reunião com GT ampliado para apresentação do primeiro produto produzido; - Definição dos componentes estruturais da rede para atenção às pessoas com doenças raras
Memória da Reunião do GT para construção da Política de atenção às pessoas com DR no âmbito	<p>O Ministério da Saúde não disponibilizou documento referente a esta reunião.</p>	<p>O Ministério da Saúde não disponibilizou documento referente a esta reunião.</p>

do SUS. 06/08/2012		
Memória da Reunião do GT para construção da Política de atenção às pessoas com DR no âmbito do SUS. 10/09/2012	Realizar oficina para elencar os exames essenciais dentro dos quatro eixos definidos	- Foram definidos os exames para serem incorporados na tabela de procedimentos do SUS, sendo eles relacionados à citogenética, genética bioquímica e genética molecular para serem incorporados nos eixos estruturantes da política. - Importância de instituir um núcleo permanente dentro do Ministério da Saúde para acompanhar a política de atenção às pessoas com doenças raras.
Memória da Reunião do GT para construção da Política de atenção às pessoas com DR no âmbito do SUS. 11/09/2012	Definição do serviço especializado no atendimento às DR e centros de referência em DR.	- Proposta de minuta de Portaria anexo I das normas para habilitação dos serviços de atenção especializada e dos centros de referência em doenças raras, bem como sua definição, escopo de atuação, competência, estrutura e composição dos profissionais/categoria com quantitativo mínimo dos mesmos. - Discussão sobre Aconselhamento genético; definição de como será o acompanhamento do paciente dentro do serviço; garantir que todo serviço ofereça investigação diagnóstica e o acompanhamento do paciente em todos os níveis de atenção; garantia de integralidade do cuidado com recursos próprios nas demais especialidades; Matriciamento da atenção especializada para atenção básica. - Encaminhamento de Nota Técnica à CONITEC com justificativa da solicitação de incorporação de novos exames, bem como estimativa de frequência e valor mínimo para os procedimentos.

Quadro 1: Síntese das reuniões do GT de Doenças Raras do Ministério da Saúde.

Após a elaboração de dois documentos iniciais (“*Normas para Habilitação de Serviços de Atenção Especializada e Centros de Referência em Doenças Raras no Sistema Único de Saúde*”) e (“*Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS*”), foi instituída a Consulta Pública nº 7, de 10 de abril de 2013, onde qualquer interessado pôde contribuir para o aperfeiçoamento dos textos. O Departamento de Atenção Especializada (DAE/SAS/MS) coordenou a avaliação das proposições apresentadas e a elaboração da versão final consolidada dos dois documentos.

Após consolidação das contribuições, foi criado um Grupo de Trabalho Ampliado, que se reuniu em outubro de 2013, com cerca de 80 participantes, composto pelos integrantes do GT inicial e por especialistas convidados e associações de pacientes, no âmbito do qual foram discutidas as diretrizes e propostos adendos ao texto, alterações de conteúdo, bem como discutir aspectos divergentes para chegar a um consenso e obter um produto final. Nesta ocasião seis subgrupos se formaram e discutiram independentemente as propostas de modificação, cuja versão final foi consolidada em sessão plenária.

O passo seguinte foi uma reunião com a CONITEC para avaliação de incorporação no SUS de 15 procedimentos laboratoriais para diagnóstico e do aconselhamento genético. Em reunião plenária, foi apresentado o Relatório Nº 109 (18). A proposta foi apreciada e a incorporação dos procedimentos foi recomendada.

Em seguida, ocorreu a discussão das Normas de Habilitação e das Diretrizes no Grupo de Trabalho de Atenção da Comissão Intergestores Tripartite (CIT), com a participação do Ministério da Saúde (MS), do Conselho Nacional de Secretários de Saúde (Conass) e o Conselho Nacional de Secretarias Municipais de Saúde (Conasems) para então ocorrer a pactuação da versão final da Política.

A última ação para instituir a política, foi o encaminhamento da versão final ao Ministro da Saúde para assinatura e publicação no Diário Oficial da União (DOU), que ocorreu no dia 30 de janeiro de 2014 (11). Recentemente foi publicada a Portaria GM n. 981 (29) que altera, acresce e revoga dispositivos da Portaria n.199/GM/MS/14.

(c) Análise do teor da Política de Doenças Raras.

A organização do cuidado das pessoas com doenças raras na Política foi estruturada em dois eixos macro, que foram subdivididos em quatro eixos micro (Figura 1). Para cada eixo foi definido as funções, os critérios de encaminhamento e interfaces recomendadas em cada nível de atenção.

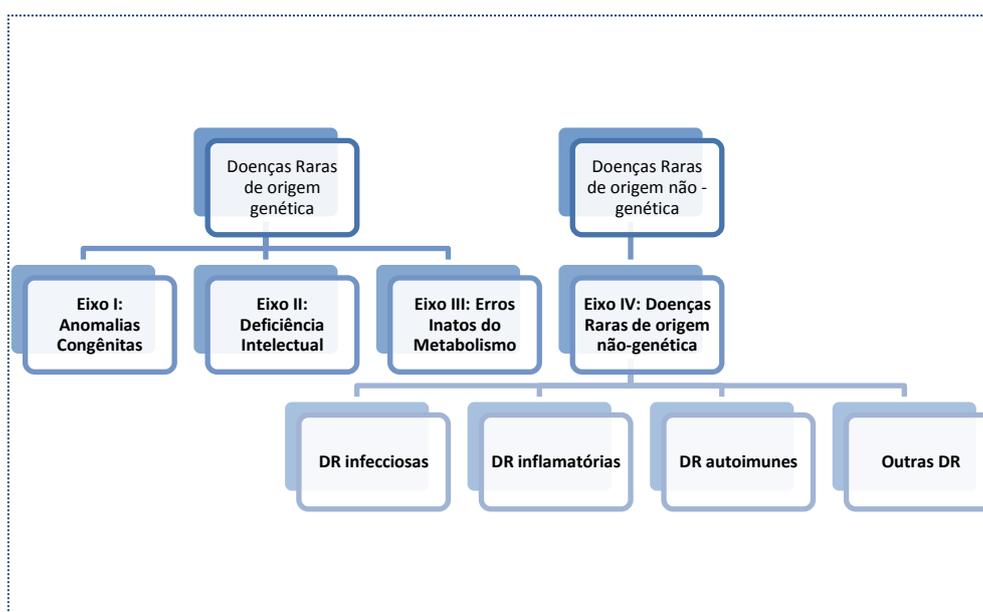


Figura 1: Eixos Estruturantes da Linha de Cuidado

Os componentes da linha de cuidado das pessoas com doenças raras são a Atenção Básica, Atenção Domiciliar, Atenção Especializada: ambulatorial e hospital, Centros Especializados em Reabilitação e Habilitação (CER) e Aconselhamento Genético.

Porta de entrada do indivíduo com necessidade de cuidado em Doenças Raras e sua família, a Atenção Básica cuida em especial da 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 Atenção Básica deve encaminhar para os Serviços de Atenção Especializada ou Centros de referência em Doenças raras os casos sugestivos de indivíduos e famílias com anomalias congênitas, deficiência intelectual com suspeita de doença rara associada, erros inatos do metabolismo e doenças raras não genéticas, ou com risco de desenvolvê-las. Além das atividades citadas, a Atenção Básica também deve oferecer consulta médica para avaliação e eventual encaminhamento a Serviço ou Centro de Referência em doenças raras ou ao aconselhamento genético, bem como acompanhamento 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.

Outra modalidade de atenção à saúde é a Atenção Domiciliar. Ela substitui ou complementa às já existentes. Esta Atenção é caracterizada por um conjunto de ações de promoção à saúde, prevenção e tratamento de doenças, bem como reabilitação, prestadas no domicílio do paciente. Ela articula-se entre os pontos de atenção à saúde, potencializando a assistência ao paciente com doenças raras por meio do cuidado compartilhado, de forma horizontal, promovendo a corresponsabilização dos casos pelas equipes de saúde, envolvendo em um território as equipes de atenção básica, equipes hospitalares, Unidades de Pronto Atendimento e equipes ambulatoriais especializadas. As especificidades de cada pessoa com doença rara é considerada e esta Atenção garante a acessibilidade ao serviço de saúde e a continuidade da atenção. O atendimento dos pacientes é realizado por uma equipe multiprofissional.

A Atenção Especializada Hospitalar e Ambulatorial é uma junção 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.

Além da atenção especializada supracitada, são propostos na política, Serviços de Atenção Especializada e Centros de Referência em Doenças Raras como componentes estruturantes complementares da RAS. Os Serviços de Atenção Especializada e Centros 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 os seguintes eixos estruturantes da política.

A Atenção Especializada é responsável também por garantir o acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos, mediante protocolos e diretrizes; Acesso à informação; Aconselhamento Genético, quando indicado; Estruturação do cuidado de forma integrada e coordenada, desde o acolhimento, suporte, apoio, reabilitação e prevenção e Apoio matricial à Atenção Básica.

Outro componente da linha de cuidado é o Aconselhamento Genético (AG) que ocorre tanto na Atenção Básica quanto na Especializada. Quando a doença for de origem genética é garantido o aconselhamento genético, que será realizado por profissionais capacitados, sendo obrigatória a presença de um médico geneticista e quando não for de origem genética, deve ser garantido o acesso aos Serviços Especializados ou Centros de Referência em Doenças Raras, para o atendimento adequado às suas necessidades. As indicações são nos casos de doenças genéticas previamente diagnosticadas sem Aconselhamento Genético; Indivíduos, casais e gestantes com questionamento sobre riscos individuais ou para prole futura em função de consanguinidade, abortamento de repetição ou doença genética (confirmada ou sob suspeita) na família; ou Gestantes/casais com suspeita de doença genética ou defeito congênito na gestação em curso que ainda não tenham sido encaminhados para o AG.

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. O CER poderá ser organizado de três formas: (a) CER II, composto por dois serviços de reabilitação habilitados; (b) CER III, composto por três serviços de reabilitação habilitados; (c) CER IV: composto por quatro ou mais serviços de reabilitação habilitados.

A equipe assistencial de Atenção deve ser composta por no mínimo: enfermeiro; técnico de enfermagem; médico responsável pelo Serviço de Atenção Especializada em

Doenças Raras com comprovada experiência na área ou especialidade e contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.

Deverá contar também com uma equipe assistencial para cada grupo dos Eixos composta por no mínimo: enfermeiro; técnico de enfermagem; 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; médico geneticista; neurologista; pediatra (quando atender criança); clínico geral (quando atender adulto); psicólogo; nutricionista (quando atender erros inatos do metabolismo); assistente social; e contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.

Deverá também ter estrutura física que disponha de laboratório de patologia clínica, anatomia patológica e de exames genéticos próprios ou alcançáveis; e laboratório de imagem próprio ou alcançável; e que garantam, juntos à RAS, as necessidades de internação (enfermaria e UTI) e cirurgia.

O CER deve prestar assistência a no mínimo dois eixos do grupo de doenças raras com origem genética ou dois grupos do eixo de doenças raras com origem não-genética; Ou um (1) eixo do grupo doenças raras com origem genética e um (1) grupo do eixo de doenças raras com origem não-genética.

Deve também ter estrutura física que disponha de laboratório de patologia clínica, anatomia patológica e de exames genéticos próprios ou alcançáveis; e laboratório de imagem próprio ou alcançável; e que garantam, juntos à RAS, as necessidades de internação (enfermaria e UTI) e cirurgia.

Quanto ao financiamento, foi instituído um incentivo mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras, no valor de R\$ 11.650,00 (onze mil seiscentos e cinquenta reais) podendo ser acrescido mais R\$ 5.750,00 (cinco mil setecentos e cinquenta reais) por serviço excedente, dentro do mesmo estabelecimento de saúde, destinado à inclusão de mais 1 (um) profissional médico por serviço. O valor do incentivo será repassado pelo Fundo Nacional de Saúde para o fundo de saúde do ente federativo beneficiário.

Há também incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Referência em Doenças

Raras no valor de R\$ 41.480,00 (quarenta e um mil quatrocentos e oitenta reais) por equipe e o valor é repassado pelo Fundo Nacional de Saúde para o fundo de saúde do ente federativo beneficiário.

Além destes, foi instituído incentivo financeiro para custeio dos procedimentos incorporados na Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS para fins diagnósticos em doenças raras, realizados pelos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras. O pagamento será efetuado por meio do Fundo de Ações Estratégicas e Compensação (FAEC) pós-produção e farão jus ao recebimento do incentivo, todos os estabelecimentos de saúde habilitados como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras e o repasse dos recursos ocorrerá de acordo com a produção dos procedimentos. O repasse ocorrerá pelo Fundo Nacional de Saúde para os fundos de saúde dos entes federativos beneficiários, respeitando-se a especificidade do Serviço.

Eventuais complementações dos recursos financeiros repassados pelo Ministério da Saúde para o custeio das ações da Política é de responsabilidade conjunta dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios, em conformidade com a pactuação estabelecida na respectiva CIB e CIR.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A maior conquista com a publicação da Política foi sem dúvida o tema ter sido posto em pauta. Assim, abre espaço para novos diálogos, aperfeiçoamento da política, engajamento da população e divulgação do tema que até então é tratado como raro.

Um grande desafio, vencido pela Política, foi ter conseguido agregar as demandas tanto das associações de pacientes, quanto da população em geral e de especialistas da área, unificando as contribuições em um único documento norteador.

Os Centros de Referência a serem habilitados a partir das normas da Política serão de suma importância para um diagnóstico rápido e correto das pessoas com doenças raras, evitando assim, anos de sofrimento e angústia, situação recorrente hoje no Brasil.

Apesar das conquistas, é comum existir falhas e pontos que necessitam serem aperfeiçoados. Um dos problemas encontrados na Política de Atenção às pessoas com doenças raras é a dificuldade de reestruturar o serviço, como os diversos níveis trabalharão em rede e em harmonia entre si na prática. Também é questionável a equipe

mínima proposta pela política, que deixa a dúvida de quantos profissionais são necessários para cada Centro de Referência e ainda se essa equipe atende a necessidade. Sugere-se ser acrescentado outros profissionais no quadro mínimo, como ortopedistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, dentre outros. A política também não fala sobre a capacitação destes profissionais, item que é fundamental, já que a maioria ainda não possui experiência na área. Sendo assim, faltou incluir na Política, um curso de formação dos profissionais como requisito para habilitação dos Centros de Referência, bem como uma capacitação continuada para uma constante atualização e aperfeiçoamento dos profissionais.

Outra falha evidente é o fato dos Centros de Referência terem sido divididos por município. O grande problema que ocorre é que diversos municípios brasileiros não possuem estrutura física e financeira e nem população suficiente para construir e manter um CR, como também não há profissionais suficientes para preencher todas as vagas em cada município. O ideal seria construir Centros de Referência por região integrada.

Em relação à estruturação da equipe do cuidado continuado e do cuidado domiciliar, o problema está na fragilidade da equipe mínima. Será suficiente para atender tanto no CR como em domicílio? A política não esclarece se haverá uma divisão por setor, o que seria necessário, pois a equipe pode ficar desfalcada ao se dividir de forma aleatória entre os dois serviços.

No que tange ao financiamento, a Política é pouco clara. Ela não estabelece de onde virão os recursos para a construção e manutenção dos Centros de Referência, trazendo apenas incentivos para o custeio das equipes e dos procedimentos. Portanto, é necessário um melhor detalhamento deste ponto.

Compreendemos que uma iniciativa ideal seria a formação de parcerias com as Secretarias de Saúde dos Estados e o estabelecimento de grupos estaduais em doenças raras para que profissionais e pessoas com doenças raras de todas as regiões do Brasil pudessem ser agentes e colaboradores com seus saberes acadêmicos e de vida, para a construção desta política pública.

A construção da Política de Atenção às pessoas com Doenças Raras é um avanço no Brasil. Sua publicação permite esperança aos pacientes e familiares que há tanto tempo sofrem com a falta de tratamento específico e apoio governamental. Todo o seu processo de construção foi planejado, discutido e executado com base nas principais demandas de especialistas, associações de pacientes e da população e isso demonstra sensibilidade em construir um processo participativo preocupado em sanar as principais

lacunas do tema. É inegável que existem pontos a serem aperfeiçoados e modificados, mas esta política é a base para as futuras discussões e ações. Seu papel não se trata apenas de divulgar as doenças raras, informar à comunidade de saúde e aos pacientes ou lutar contra os preconceitos. Trata-se, sobretudo do efetivo acolhimento e atendimento de forma integral às pessoas com doenças raras e seus familiares.

Referências

1. Horovitz D, Cardoso M, Jr J, Mattos R. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. *Cadernos de Saude Publica*. 2006.
2. Novoa MC, Burnham TF. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. *Revista Panamericana de Salud Pública*. 2011;29(01):61-8.
3. Wästfelt M, Fadeel B, Henter JI. A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs. *Journal of internal medicine*. 2006;260(1):1-10.
4. EURORDIS. Rare Diseases: understanding this Public Health Priority. European Organisation for Rare Diseases; 2005 [cited 2013 06-maio]; Available from: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf.
5. Denis A, Mergaert L, Fostier C, Cleemput I, Simoens S. A comparative study of European rare disease and orphan drug markets. *Health policy*. 2010;97(2-3):173-9. Epub 2010/08/31.
6. Melnikova I. Rare diseases and orphan drugs. *Nature reviews Drug discovery*. 2012;11(4):267-8. Epub 2012/03/31.
7. Carakushansky G. *Doenças genéticas em pediatria*: Editora Guanabara Koogan; 2001.
8. IRDiRC. About rare diseases. France: International Rare Diseases Research Consortium; 2014 [cited 2014 06/07]; Available from: <http://www.irdirc.org/>.
9. SHIRE. Rare Disease Impact Report: Insights from patients and the medical community. United Kingdom: SHIRE; 2013.
10. Souza MVd, Krug BC, Picon PD, Schwartz IVD. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2010;15:3443-54.
11. Brasil. PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014 - 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. Brasília: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde; 2014. p. 44-54.
12. Groft S, de la Paz M. Rare Diseases – Avoiding Misperceptions and Establishing Realities: The Need for Reliable Epidemiological Data. In: Posada de la Paz M, Groft SC, editors. *Rare Diseases Epidemiology*: Springer Netherlands; 2010. p. 3-14.
13. DATASUS. Sistema de Informação sobre Mortalidade. Brasil: Ministério da Saúde; 2014 [cited 2014 06/07]; Available from: <http://www2.datasus.gov.br/DATASUS/index.php?area=060701>.
14. Oliveira C, Guimarães M, Machado R. Doenças raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro. 2012.
15. Sartori Junior D, Leivas PGC, Souza MVd, Krug BC, Balbinotto G, Schwartz IVD. Judicialização do acesso ao tratamento de doenças genéticas raras: a doença de Fabry no Rio Grande do Sul. *Ciência & Saúde Coletiva*. 2012;17:2717-28.
16. Carias CM, Vieira FS, Giordano CV, Zucchi P. Medicamentos de dispensação excepcional: histórico e gastos do Ministério da Saúde do Brasil. *Revista de Saúde Pública*. 2011;45:233-40.
17. Brasil. Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência. 1 ed. Brasília: Editora do Ministério da Saúde; 2010. p. 24.
18. CONITEC. Procedimentos laboratoriais para diagnóstico de doenças raras associadas a anomalias congênitas na tabela SUS. In: Saúde DdGeldTe, editor. Brasília: Ministério da Saúde; 2014.
19. Brasil. LEI Nº 9.263, DE 12 DE JANEIRO DE 1996. Distrito Federal: Casa Civil - Presidência da República; 1996.
20. Brasil. Portaria GM/MS n.º 822. Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde; 2001.
21. Brasil. PORTARIA Nº 81 DE 20 DE JANEIRO DE 2009. Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde; 2009.

22. CFM. Demografia Médica no Brasil - Cenários e indicadores de distribuição. 1 ed. São Paulo: Conselho Federal de Medicina; 2013. 256 p.
23. Manifesto de Cuiabá. Cuiabá: Encontro de familiares e associações de pacientes com síndromes genéticas; 2011 [cited 2014 07/07]; Available from: http://www.abg.org.br/abg/docs/manifesto_cuiaba_2011.pdf.
24. Brasil. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas. 1 ed. Distrito Federal: Departamento de Atenção especializada - Ministério da Saúde; 2010. p. 610.
25. Brasil. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas. 1 ed. Distrito Federal: Departamento de Atenção Especializada - Ministério da Saúde; 2010. p. 372.
26. Cardoso AJC. Planejamento em Saúde. Tempus Actas de Saúde Coletiva. 2014;8(1):103-8.
27. Novoa MC, Burnham TF. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. Revista Panamericana de Salud Pública. 2011;29.
28. Oliveira C, Melamed C, Machado R. Políticas da 'expertise': doenças raras e gestão das tecnologias em saúde pelo SUS. 2011.
29. Brasil. PORTARIA Nº 981, DE 21 DE MAIO DE 2014. Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde; 2014.