



AMBULATÓRIO DE DOENÇAS RARAS

ATENÇÃO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO SUS

A experiência no Município de Volta Redonda - SMS



DOENÇAS RARAS

- **CONCEITO:**

Doença rara é aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2000 indivíduos.



A POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS TEM COMO OBJETIVOS

- Reduzir a mortalidade, contribuir para redução da morbimortalidade e das suas manifestações secundárias e melhora da qualidade de vida das pessoas, por meio de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno.
- Estabelecer as diretrizes de cuidado em todos os níveis de atenção do SUS.



EIXOS ASSISTENCIAIS

A- Origem genética:

A.1- Anomalias Congênitas ou de manifestação tardia (2 a 3%, no Brasil, dos nascidos vivos);

A.2- Deficiência Intelectual;

A3- Erros Inatos do metabolismo.

B- Origem não genética:

B.1- Inflamatórias;

B.2- Autoimunes.



Atenção Básica



Policlínica da Cidadania



20 especialidade médicas



Ambulatórios Especializados(ELA,
DII, Ceratocone, AVC, Retina, Programa
Vitiligo/psoríase, anemia falciforme)



Equipe multidisciplinar (Fonoaudiólogo,
Nutricionista, Psicólogo e Ortoptista)



NÍVEIS DE COMPETÊNCIA

I-Atenção Básica:

Detectar, suspeitar e providenciar os encaminhamentos de acordo com a real necessidade, referenciando de forma regulada o paciente com anomalia genética isolada ou múltipla para rede especializada, com relatório clínico resumido.

II-Atenção Especializada:

Promover ações e serviços de diagnóstico, habilitação/reabilitação, e tratamento específico. Além de detectar, suspeitar e referenciar, quando necessário.



Doenças Raras : 6 a 8 mil tipos, cerca de 30% dos pacientes morrem antes dos 5 anos, 75% afetam crianças e 80% têm origem genética.

- Diagnóstico tardio
- Dor e sofrimento ao paciente e familiares
- Doença Gaucher
- Hemofilia
- Acromegalia
- Angioedema hereditário
- Doença de Chron
- Artrite reumatóide infantil
- Doença de Caroli
- ELA
- Fibrose Cística
- Hiperidrose
- Esôfago de Barret
- Hiperaldosteronismo
- Tromboangeíte
- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Mallory-Weiss
- Síndrome de Budd-Chiari
- Doença de Hirschsprung
- Demência Vascular
- Atrofia óptica hereditária
- Tumor de Wilms
- Síndrome de Peutz-Jeghers
- Síndrome de Sjogren
- Síndrome de Mallory-Weiss
- Síndrome de Horner
- Síndrome de Behçet
- Neuropatia Motora e sensorial
- Distrofia Neuroaxonal
- Dermatite Herpetiforme



- **DEFICIÊNCIA INTELECTUAL/EIM**

Serviço de follow up

Neuropediatria

Endocrinopediatria

Apoio de serviços de diagnóstico laboratorial e imagem

Serviço de reabilitação

- **Doença de Crohn**

DII

Alta morbidade

Etiologia ainda não esclarecida

Sem Cura

Tratamento com resposta promissora

Importância da anamnese e diagnóstico diferencial

A referência ao especialista



ELA

- Fraqueza muscular
- Doença progressiva/natureza neurogênica/etiologia desconhecida
- Diagnóstico precoce
- Funções autonômicas e corticais permanecem intactas(inteligência, juízo, memória, digestão, PA);
- Tato, audição, visão e olfato permanecem normais;
- Percepção a dor permanece normal;
- Diagnóstico (Clínico, Exames laboratoriais, Anatomopatológico, ENM , Neuroimagem);
- Tratamento;
- BIPAP (Portaria 1370-3 julho de 2008)
- Acolhimento e suporte familiar;
- Tratamento multidisciplinar.



ELA



ELA



“Entre as dificuldades
se esconde a
oportunidade”

(Albert Einstein)

“A persistência é o
caminho do êxito”

(Charles Chaplin)



PREFEITO MUNICIPAL
Antonio Francisco Neto

SECRETÁRIA MUNICIPAL DE SAÚDE
Marta Gama de Magalhães

