



apresentam

ENCAMINHAMENTO DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS PARA CONSULTA ESPECIALIZADA: COMO FAZER

Dra. Louise Lapagesse de Camargo Pinto

Encaminhamento de pessoas com doenças raras para consulta especializada: Como fazer?

Como podemos melhorar?

Dra. Louise Lapagesse de Camargo Pinto

Médica Geneticista

Dra. Gisele Rozone de Luca

Pediatra/Geneticista

Centro de Referência em doenças raras hospital infantil joana de Gusmão, FLORIANÓPOLIS 2022

Conflitos de interesse

De acordo com Código Ética Médica, Conselho Nacional da Saúde e com as exigências da ANVISA (RDC 96/2008) declaro não ter conflitos de interesse.



<https://www.placasprontas.com.br/produtos/placa-ou-adesivo-tipo-pictograma-proibido-tirar-fotos-cod-pi11/>



Médica Geneticista Hospital Infantil Joana de Gusmão

CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS 2019

Médica formada pela Universidade de Caxias do Sul (UCS)
1999

Residência em Genética Médica FFFCMPA/UFSCPA 2002

Título de Especialista em Genética Médica AMB 2002

Membro da Sociedade de Genética Médica (SBGM) 2003

Mestrado em Genética e Biologia Molecular UFRGS 2007

Especialização em Erros Inatos do Metabolismo UFRGS 2007

Doutorado em Saúde da Criança e do Adolescente UFRGS
2009

Médica Geneticista Hospital Infantil Joana de Gusmão
2011

Professora Adjunta Universidade do Sul Catarinense
UNISUL 2015

Membro da Diretoria da Sociedade Brasileira de Triagem
Neonatal 2021

Pesquisadora colaboradora de Projetos Hospital de
Clínicas de Porto Alegre

Médica Geneticista Clínica Arco Iris

Perita em Genética Clínica

<http://lattes.cnpq.br/2589221197623704>

• ID Lattes: **2589221197623704**



Tópicos dessa webpalestra

- 1) Conceitos doenças raras;
- 2) Situação atual dos médicos geneticistas no Estado;
- 4) Portaria 199;
- 5) Centro de Referência de Doenças Raras;
- 3) A importância do preenchimento correto do encaminhamento (“check list”).

Genética Clínica - Formação

- Medicina - 6 anos
- Residência
 - Pediatras
 - Clínicos
 - Direto – 3 anos
- Título de Especialista

Especializações 1 ano
Teste do pezinho
Oncogenética
Neurogenética

Mestrado 2 anos
Doutorado 3 a 4 anos
Pós doutorado 1 ano



Onde começam as doenças genéticas?

CÓDIGO GENÉTICO

SOPA DE QUATRO LETRINHAS

A espécie humana carrega em torno de 28 mil genes. Entenda onde eles ficam armazenados



GENOMA

Reúne toda a informação genética dos seres vivos. Está guardado dentro do núcleo das células do nosso corpo.



CROMOSSOMO

Homens e mulheres trazem sempre 23 pares. São como se fossem novelos onde se enrolam os genes.



GENE

É uma sequência que guarda informações específicas. Há trechos sobre a cor dos olhos, outros sobre a altura...



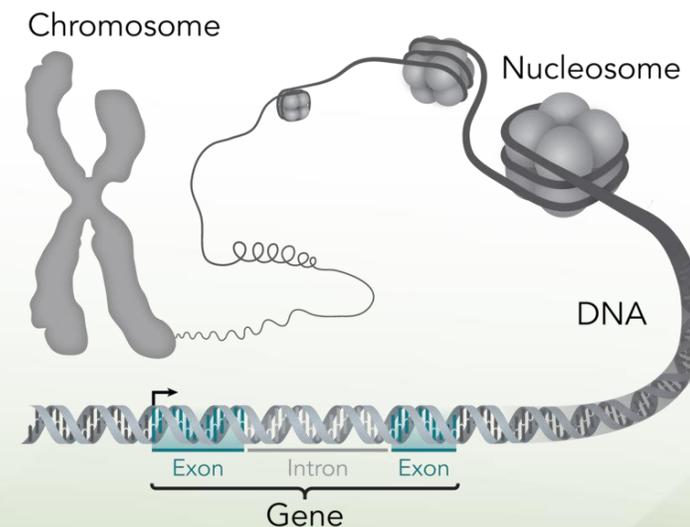
BASE NITROGENADA

Adenina, citosina, guanina e timina. São cadeias que se combinam para formar os genes.



RNA

O DNA comanda o que a célula vai fazer. As ordens são dadas por meio de uma molécula chamada RNA mensageiro.



O que é uma doença rara?

- Doença rara/órfã/ negligenciadas são doenças que afetam uma porcentagem pequena da população
 - Até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos
 - 1,3:2.000

80% ETIOLOGIA GENÉTICA

Clínica das Doenças Raras

- Idade variável, mas afeta principalmente crianças
- Amplo espectro de sinais e sintomas
- Gravidade variável
- Crônicas
- Neurodegenerativas



Doenças Raras com Etiologia Genética Não Metabólicas

Amiotrofia Muscular Espinhal

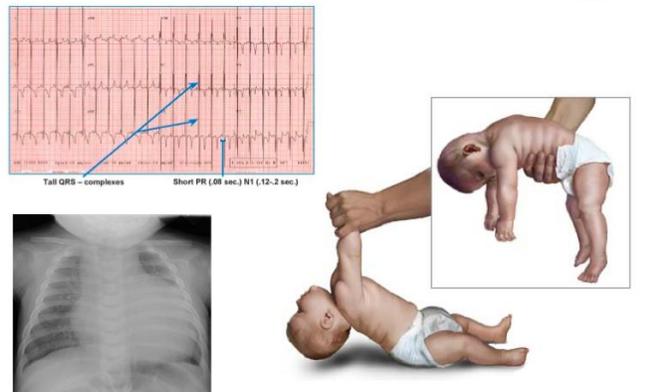


Síndrome de Williams



Doenças Raras com Etiologia Genética Metabólicas

Doença de Pompe



https://www.newsteps.org/sites/default/files/ltfu_clinical_guide_lines_pompe_disease_presentation_new_disorders_meeting_austin_hamm_june_20_2018_kh.pdf

Mucopolissacaridoses



MPS I

MPS IIIB

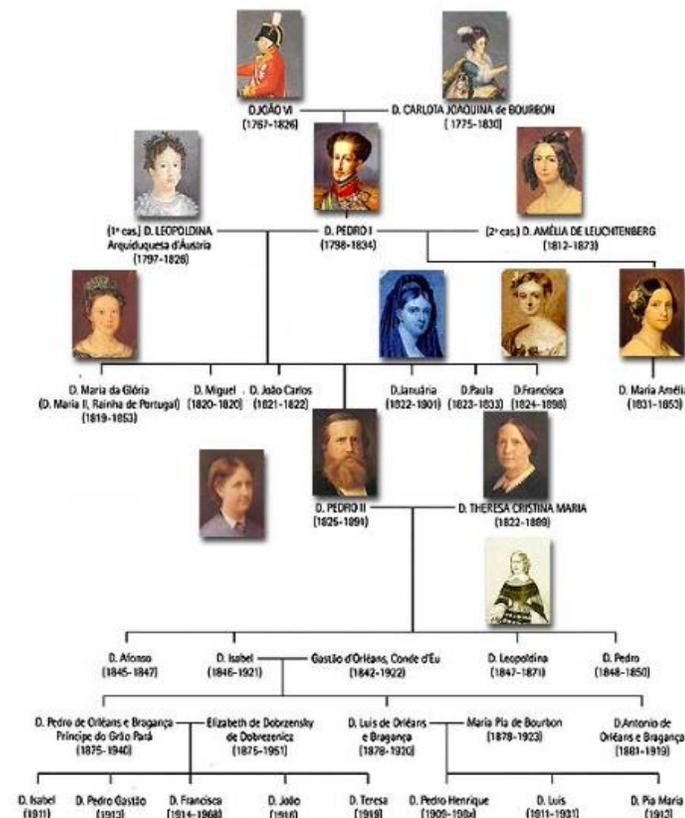
MPS IVB

Aconselhamento Genético

Processo
Não Diretivo
Diagnóstico
Etiologia
Risco de Recorrência
Prognóstico
Tratamento
Opções Reprodutivas
Diagnóstico Pré-Natal

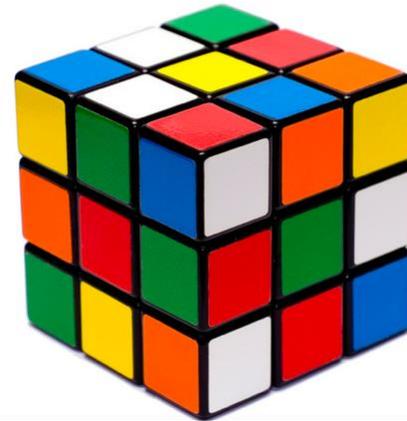
A coleta da história familiar é fundamental

ÁRVORE GENEALÓGICA DA FAMÍLIA IMPERIAL BRASILEIRA



Diagnóstico Clínico

- Exame físico
- História clínica
- História familiar



PROCESSO

Diagnóstico Laboratorial

✿ Estudos cromossômicos

✿ Cariótipo

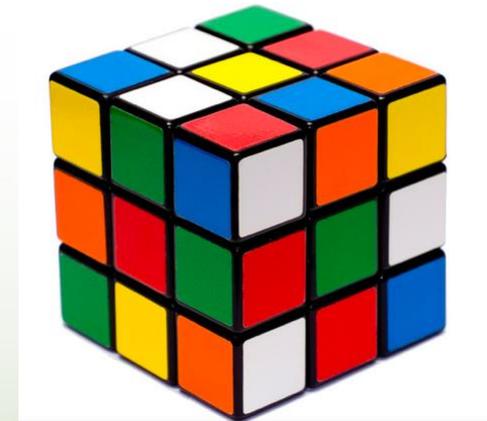
✿ FISH

✿ CGH

✿ Bioquímicos

✿ Estudos moleculares

EXAMES GERAIS



Genética Médica em Santa Catarina

- Florianópolis 2 SUS e Particular
- Joinville 2 Nrlp e Particular
- Blumenau 1 Particular *
- Chapeco 1 Particular



Portaria 199



DIÁRIO OFICIAL DA UNIÃO

Publicado em: 04/12/2019 | Edição: 234 | Seção: 1 | Página: 68

Órgão: Ministério da Saúde/Gabinete do Ministro

PORTARIA Nº 3.166, DE 3 DE DEZEMBRO DE 2019

Habilita estabelecimentos de saúde como Serviço de Referência em Doenças Raras e estabelece recurso do Bloco de Custeio das Ações e Serviços Públicos de Saúde da Atenção de Média e Alta Complexidade Ambulatorial e Hospitalar - Grupo de Atenção de Média e Alta Complexidade - MAC, a ser disponibilizado por meio do Fundo de Ações Estratégicas e Compensação - FAEC aos Estados e Municípios.

SC	420000	FLORIANOPOLIS	HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMAO	2691868	ESTADUAL	85314	25000.084010/2019-39	35.07 - SERVIÇO DE REFERÊNCIA EIXO I - DOENÇA RARA DE ORIGEM GENÉTICA: 1 - ANOMALIAS CONGÊNITAS OU DE MANIFESTAÇÃO TARDIA.	497.760,00
----	--------	---------------	-----------------------------------	---------	----------	-------	----------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------

Quem "procura" o Geneticista?



Encaminhamento para avaliação genética

- Recém nascido com triagem neonatal alterada – erros inatos do metabolismo
- Suspeita clínica ou laboratorial de erros inatos do metabolismo
- Planejamento de casais consanguíneos com ou sem história familiar de doenças genéticas
- História familiar de doença genética (perda precoce, doenças de início tardio..)
- Síndromes de câncer hereditário
- Doenças genéticas comuns
- Doenças genéticas raras

Encaminhamento para avaliação genética

- Anomalia congênita
- Abortamentos de repetição ou perda neonatal precoce
- Gestantes com pré-natal alterado
- Déficit intelectual moderado a grave com critérios sugestivos (historia familiar, pais consanguíneos, alterações fenotípicas...)
- Alterações em exames genéticos (cariótipo, CGH array, painel molecular, exoma...)
- Doenças musculares de etiologia genética
- Outras...

1 FLUXO DE PROCEDIMENTOS AMBULATORIAIS – para cidadão ter acesso ao serviço do SUS

Encaminhamentos de pacientes

- Prioridades
- Vermelho
- Amarelo
- Azul

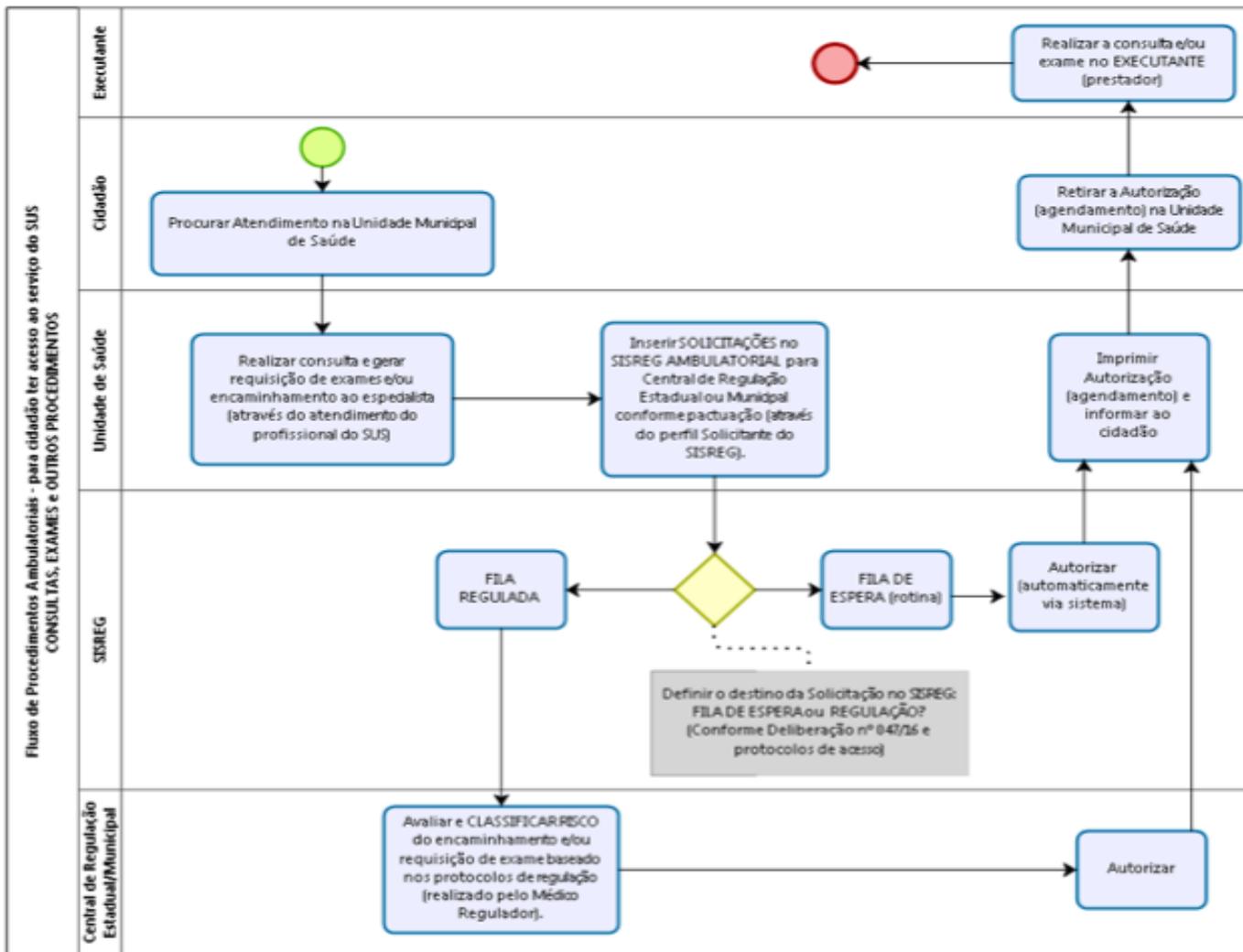


Secretaria de Estado da Saúde
Superintendência de Serviços Especializados e Regulação
Diretoria de Planejamento, Controle e Avaliação
Gerência dos Complexos Reguladores

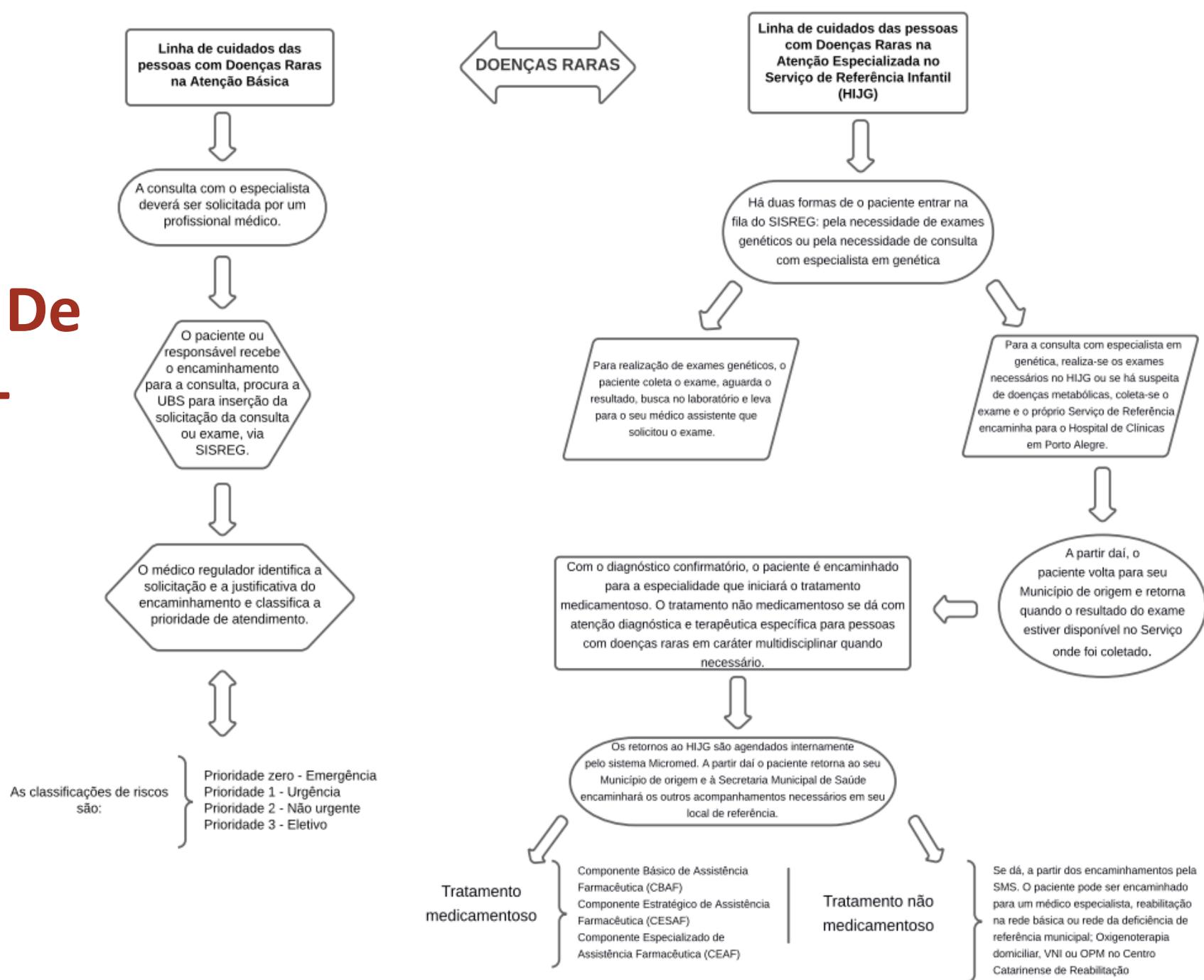
Dra Gabriele (Médica Reguladora)
Enfermeira Geyza (Referência Raras)
Enfermeira Graziela (Triagem Neonatal)

CONSULTAS INTERNAS NIR

<https://www.saude.sc.gov.br/index.php/documentos/legislacao-principal/anexos-de-deliberacoes-cib/anexos-deliberacoes-2018/anexos-deliberacao-042-2018/12311-4-anexo-deliberacao-042-2018-passo-a-passo-fluxogramas/file>



Nova Proposta De Fluxograma - Enf Geyza



Atendimentos

Pré Pandemia

AMBULATÓRIOS INTERDISCIPLINARES

MÊS (DOENÇAS RARAS E NÃO RARAS)

EM MEDIA 150 a 180 ATENDIMENTOS

NOVAS

RETORNO

EXAMES

4 CONSULTORIAS INTERNAÇÃO

R3 em Pediatria
Estagiários
Equipe da triagem neonatal
Alunos em projetos de pesquisa

SEGUNDA

- GENÉTICA GERAL
- TRE

TERÇA

- GENETICA GERAL
- TRIAGEM NEONATAL
- METABOLICAS
- TRE

QUARTA

- TRIAGEM NEONATAL (CASOS NOVOS)
- RETORNOS
- EXAMES

QUINTA

- TRIAGEM NEONATAL (CASOS NOVOS)
- RETORNOS
- EXAMES

SEXTA

- GENETICA GERAL/ EXAMES
- TRE



ESTADO DE SANTA CATARINA
SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE
SUPERINTENDÊNCIA DE SERVIÇOS ESPECIALIZADOS E REGULAÇÃO
GERÊNCIA DE REGULAÇÃO AMBULATORIAL

PROTOCOLO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO

INDICAÇÕES:

- SUSPEITA DE ERROS INATOS DO METABOLISMO;
- TESTE DO PEZINHO ALTERADO.

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO

TODOS OS CASOS



ESTADO DE SANTA CATARINA
SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE
SUPERINTENDÊNCIA DE SERVIÇOS ESPECIALIZADOS E REGULAÇÃO
GERÊNCIA DE REGULAÇÃO AMBULATORIAL

PROTOCOLO DE CONDIÇÕES GENÉTICAS MONOGÊNICAS OU CROMOSSÔMICAS

INDICAÇÕES:

- SUSPEITA OU DIAGNÓSTICO CONFIRMADO DE CONDIÇÕES GENÉTICAS MONOGÊMICAS OU CROMOSSÔMICAS;
- SÍNDROME DE MARFAN, NEUROFIBROMATOSE, ESCLEROSE TUBEROSA, SÍNDROME DE WILLIAMS, DIGEORGE, PRADER WILLIANGELMANN, TURNER E RETT;
- NANISMO, MIOPATIAS, DISTROFIAS MUSCULARES E ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL.

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO	NEUROFIBROMATOSE
AMARELO	SUSPEITA CLÍNICA DE QUALQUER OUTRA PATOLOGIA CITADA ACIMA.
VERDE	CASOS EM ACOMPANHAMENTO JÁ COM DIAGNÓSTICO
AZUL	ACONSELHAMENTO GENÉTICO



ESTADO DE SANTA CATARINA
SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE
SUPERINTENDÊNCIA DE SERVIÇOS ESPECIALIZADOS E REGULAÇÃO
GERÊNCIA DE REGULAÇÃO AMBULATORIAL

PROTOCOLO DE AUTISMO

INDICAÇÕES:

- SUSPEITA OU DIAGNÓSTICO CONFIRMADO DE AUTISMO.

OBS.: É IMPORTANTE CONSIDERAR NA ABORDAGEM INICIAL DO PACIENTE A IDADE E A PRESENÇA OU NÃO DE COMPLICAÇÕES OU DOENÇAS ASSOCIADAS E MEDICAÇÕES EM USO. PACIENTE DEVE ESTAR EM ACOMPANHAMENTO COM NEUROLOGISTA E/OU PSIQUIATRIA E INDICAR O MOTIVO DO ENCAMINHAMENTO.

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO	
AMARELO	
VERDE	TODOS OS CASOS
AZUL	



ESTADO DE SANTA CATARINA
SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE
SUPERINTENDÊNCIA DE SERVIÇOS ESPECIALIZADOS E REGULAÇÃO
GERÊNCIA DE REGULAÇÃO AMBULATORIAL

PROTOCOLO DE OUTRAS POSSÍVEIS ETIOLOGIAS GENÉTICAS

INDICAÇÕES:

- AVALIAÇÃO DE CONDIÇÃO DE POSSÍVEL ETIOLOGIA GENÉTICA PARA ESCLARECIMENTO DIAGNÓSTICO DE MALFORMAÇÕES (CARDÍACAS, RENAI, NEUROLÓGICAS), MACRO/MICROSSOMIA, BAIXA ESTATURA, FÁCIAS SINDRÔMICA, DEFICIT INTELCTUAL, ATRASO DNPM, REGRESSÃO NEUROLÓGICA, SURDEZ, AMAUROSE, DEFICIÊNCIA FÍSICA (SINDACTILIA, PODACTILIA, ETC).

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO	REGRESSÃO NEUROLÓGICA E POLIMALFORMADOS
AMARELO	MACRO/MICROCEFALIA, MACRO/MICROSSOMIA, FÁCIAS SINDROMICA, ATRASO DNPM, SURDEZ E AMAUROSE
VERDE	DEFICIT INTELCTUAL, MALFORMAÇÕES FÍSICAS (SINDACTILIA E POLIDACTILIA)
AZUL	



ESTADO DE SANTA CATARINA
SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE
SUPERINTENDÊNCIA DE SERVIÇOS ESPECIALIZADOS E REGULAÇÃO
GERÊNCIA DE REGULAÇÃO AMBULATORIAL

PROTOCOLO DE SÍNDROME DE DOWN

INDICAÇÕES:

- CASOS SUSPEITOS OU COM DIAGNÓSTICO CONFIRMADO DE SÍNDROME DE DOWN.

CONTEÚDO DESCRITIVO MÍNIMO:

- ✓ É IMPORTANTE CONSIDERAR NA ABORDAGEM INICIAL DO PACIENTE A IDADE E A PRESENÇA OU NÃO DE COMPLICAÇÕES OU DOENÇAS ASSOCIADAS E MEDICAÇÕES EM USO.
- ✓ JÁ FOI ATENDIDO PELA GENÉTICA NO HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO OU HOSPITAL UNIVERSITÁRIO, AMBOS EM FLORIANÓPOLIS?
- ✓ INDICAR SE TEM CARIÓTIPO OU OUTROS EXAMES REALIZADOS.
- ✓ INDICAR SE APRESENTA COMORBIDADES.

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO	PRIMEIRA CONSULTA PARA ACONSELHAMENTO GENÉTICO OU CASOS SUSPEITOS
AMARELO	
VERDE	
AZUL	DEMAIS CASOS

CONTEÚDO DESCRITIVO MÍNIMO:

- ✓ CONSANGUINIDADE?
- ✓ HISTÓRIA FAMILIAR POSITIVA?
- ✓ OUTRAS ESPECIALIDADES JÁ AVALIARAM O PACIENTE? SE SIM, QUAIS?
- ✓ JÁ FOI ATENDIDO PELA GENÉTICA NO HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO OU HOSPITAL UNIVERSITÁRIO, AMBOS EM FLORIANÓPOLIS?
- ✓ HIPÓTESE DIAGNÓSTICA E CID?
- ✓ INFORMAR RESULTADOS DE EXAMES LABORATORIAIS E DE IMAGEM REALIZADOS QUE LEVAM A HOPÓTESE DIAGNÓSTICA:
AUDIOMETRIA / TC / RM / USG / ECOCARDIOGRAMA / ECG / RAIJO X / OUTROS.

SINAIS E SINTOMAS:

- ✓ MALFORMAÇÕES/DEFORMIDADES/DISRUPÇÕES
- ✓ ESTATURA
- ✓ RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO INTRAUTERINO
- ✓ BAIXO GANHO PONDERO ESTADURAL
- ✓ PREMATURIDADE
- ✓ OBESIDADE
- ✓ EXCESSO DE CRESCIMENTO UNILATERAL
- ✓ ATRASO DE DESENVOLVIMENTO NEUROMOTOR
- ✓ DEFICIÊNCIA INTELECTUAL
- ✓ AUTISMO
- ✓ ATAXIA
- ✓ REGRESSÃO DE DESENVOLVIMENTO
- ✓ MALFORMAÇÃO DO SNC
- ✓ MACRO/MICROCEFALIA
- ✓ CONVULSÕES
- ✓ ANORMALIDADES NA PELE
- ✓ ANORMALIDADES NO SISTEMA AUDITIVO
- ✓ ANORMALIDADES NO SISTEMA VISUAL
- ✓ ANORMALIDADES NO SISTEMA GASTROINTESTINAL
- ✓ ANORMALIDADES NO SISTEMA ENDÓCRINO
- ✓ ANORMALIDADES NO SISTEMA GENITURINÁRIO
- ✓ ANORMALIDADES NO SISTEMA CARDIOVASCULAR
- ✓ ANORMALIDADES NO SISTEMA MÚSCULO ESQUELÉTICO
- ✓ ANORMALIDADES NO SISTEMA IMUNOLÓGICO
- ✓ ANORMALIDADES NO SISTEMA METABÓLICO
- ✓ OUTRAS RELEVÂNCIAS

**CID10 - Z00 - Exame Geral e
Investigação de Pessoas Sem Queixas
ou Diagnóstico Relatado.**

- ✓ ANORMALIDADES NO SISTEMA METABÓLICO
- ✓ OUTRAS RELEVÂNCIAS

Encaminhamentos de pacientes

- SITUAÇÕES ESPECIAIS

- LISTA DE EXAME GENÉTICO

- CARIÓTIPO

- PCR PARA X FRÁGIL

- OUTRAS SÍNDROMES POR EXEMPLO,

- FISH PARA SÍNDROME DE WILLIAMS, SÍNDROME DE DI GEORGE

- METILAÇÃO PARA SÍNDROME DE PRADER WILLI/ANGELMANN

- CGH ARRAY

- PAINÉIS MOLECULARES

- SEQUENCIAMENTO DO EXOMA (no momento não está disponível)

Licitações

Terceirizados

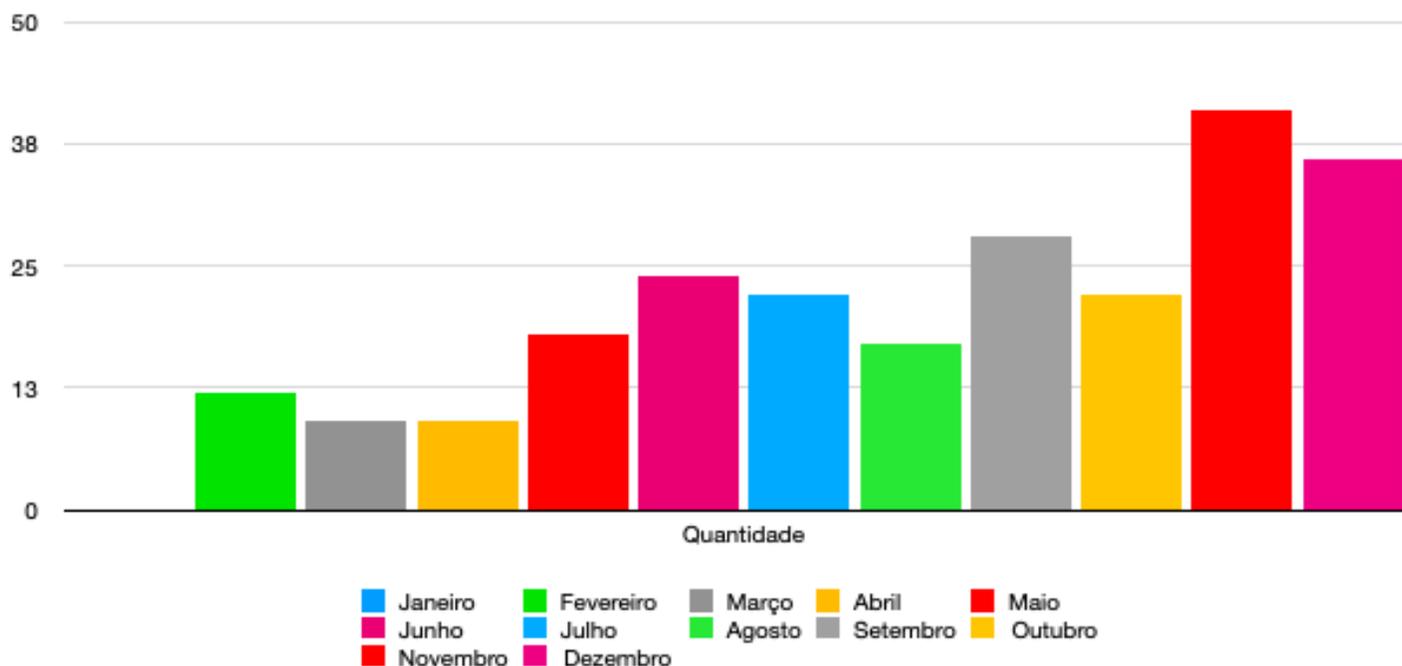
Apoio da Indústria Farmacêutica

Triagem Neonatal

- Em SC realizada desde 1991 (GF) e todo Estado 1992
- Desde 2016 foi para FEPE-PR
- A Genética acompanha Fenilcetonúria, Biotinidase (Galactosemia)
- Fenilcetonúria: 170/80 acompanhamento
- Biotinidase 2010: 55/30 acompanhamento

Resumo Apac Doenças Raras Ano 2021 - Quantidade

Média de atendimentos
semanais 20 a 30



Resumo APAC Doenças Raras Ano 2021 - Quantidade

TOTAL: 238
MÉDIA: 19,83

	Janeiro	Fevereiro	Março	Abril	Maio	Junho	Julho	Agosto	Setembro	Outubro	Novembro	Dezembro
Quantidade	0	12	9	9	18	24	22	17	28	22	41	36

E seguimos...



**TRABALHO
EM
EQUIPE**



https://www.keepcalmandposters.com/poster/5907208_keep_calm_and_love_genetics

https://www.keepcalmandposters.com/poster/5907208_keep_calm_and_love_genetics

Perguntas e respostas