



Telessaúde
UFSC



apresentam

Cuidado de Pessoas com Deficiência e interface com APS

Dra. Daniela Koeller

Quem são as Pessoas com Deficiência (PcD)

- Pessoas com deficiência são aquelas que têm **impedimento de médio ou longo prazo de natureza física, mental, intelectual ou sensorial**, o que, em interação com uma ou mais barreiras, pode obstruir sua participação plena e efetiva na sociedade em igualdade de condições com as demais pessoas.

(Fonte: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/s/saude-da-pessoa-com-deficiencia>)

Quem são as Pessoas com Doenças Raras (PDR)

- Doenças raras - 65 /100.000 indivíduos ou 1,3/2.000 indivíduos;
 - 80% genéticas.

Legislação e APS

- Portaria 199, de 30 de janeiro de 2014 - que 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.
- Rede de Cuidados à Saúde da Pessoa com Deficiência no âmbito do SUS (Portaria 793, de 24/04/12). Portaria de Consolidação nº 3/GM/MS de 28 de setembro de 2017.
 - Lei Brasileira de Inclusão (LBI) nº 13.146, de julho de 2015.

Motivos para a abordagem conjunta do cuidado à PcD e PDR na APS

- Prevalência – 18,6 milhões PcD / 13 milhões PDR;
- Intercessão - Doenças Raras são frequentemente associadas à presença de deficiências / sinal sentinela.
 - Interface no cuidado;
 - Modelo proposto para o SUS;
 - Cronicidade;
 - Heterogeneidade.

Relato de experiência

“Sou médica de família e comunidade há 11 anos. Trabalho na Atenção Primária à Saúde (APS) desde então. Já atuei em diversos territórios, de área rural em município de médio porte a comunidade de extrema vulnerabilidade social em município de grande porte. Certamente, nesses cenários, existem pessoas com deficiências ou doenças raras. Mas, a sensação sempre foi de que elas não estavam por lá ou não eram de nossa responsabilidade, e quando apareciam, como cuidar? Quando me lembro de casos que atendi destes pacientes, o sentimento que me vem, inicialmente, é de dificuldade e limitação.”

Desafios para o cuidado às pessoas com deficiência ou Doenças Raras na APS

- Dúvidas sobre o papel da APS: cuidado e soluções em outros pontos da rede / desconhecimento sobre PcD e PDR no território;
- Dificuldade em caracterizar os diferentes tipos de deficiência;
 - Limitações para identificar os recursos disponíveis;
- Obstáculos à coordenação do cuidado, à gestão dos casos, ao estabelecimento de parcerias e articulações com a RAS;
 - Dificuldades na referência e contrarreferência;
 - Inexistência de fluxos e protocolos.



DOI: 10.5712/Revista.73-4-485

RELATO DE EXPERIÊNCIA

Avaliação genética itinerante de crianças e adolescentes com deficiência vinculadas à Estratégia Saúde da Família

Genetic evaluation as an itinerant strategic medical care towards impaired children and teenagers in the Brazilian Family Health Program

Evaluación genética itinerante de niños y adolescentes con deficiencia relacionados a la estrategia Brasileña de Salud Familiar
Daniela Koeller Rodrigues Vieira¹, Dafne Dani Gardekinian Horowitz², Juan Clinton Llerena Junior³

Palavras-chave: Atenção Primária à Saúde, Deficiência Cognitiva, Genética Médica, Deficiência Intelectual

Resumo
As doenças genéticas atingem cerca de 2% a 10% da população e podem levar a problemas de saúde crônicos e deficiências. O objetivo desta pesquisa foi desenvolver uma experiência nacional inédita de assistência na área da genética clínica por meio de uma equipe itinerante de especialistas que realizou consultas selecionadas para atenção primária a partir da ficha complementar de cadastro de pessoas com deficiência. Foi realizado estudo descritivo e transversal dos pacientes identificados a partir da ficha complementar de cadastro de pessoas com deficiência, analisado pelo equipe em 2005, 2008 e 2010, num total de 324 famílias. A etiologia da deficiência foi definida como genética em 30% das casos e ambiental em 30,7%. A prevalência de mutações cromossômicas foi de 21,8%. A avaliação do SUS como porta de entrada simples e acesso a serviços de alta complexidade para pessoas com doenças de origem genética, deficiências cognitivas e deficiências. Os resultados evidenciam a necessidade de interseção da genética médica e suas interfaces com a atenção primária, reforçando a importância da implementação de políticas de saúde neste setor.

Keywords: Primary Health Care, Birth Defects, Medical Genetics, Disabilities

Abstract
Genetic disorders affect about 2-10% of the population and can lead to chronic health problems and disabilities. The present work aimed to describe a new experience in health care in clinical genetics by an itinerant team of experts that evaluated patients selected by the primary care through the supplementary registration form for people with disabilities. A descriptive and transversal study was carried out with patients, who were previously identified by the supplementary registration form for people with disabilities, analyzed by the team in 2005, 2008 and 2010, in a total of 324 families. The etiology of disability was defined as genetic in 30% of the cases and environmental in 30,7%. The prevalence of chromosomal mutations was 21,8%. Family health Strategy was utilized as a gateway to expand the access to health services for people with high complex genetic diseases, both defects and disabilities. The results expose the need to intersectoral medical genetics and its interfaces with primary care in Brazil, reinforcing the importance of implementing health policies in this area.

¹ Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF - FOCRIZ), Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP) (danielakoeller@usp.br)
² Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF - FOCRIZ), dafne@iff.usp.br
³ Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF - FOCRIZ), jll@iff.usp.br
Autor correspondente:
Endereço de correspondência:
Daniela Koeller Rodrigues Vieira
Rua: Manoel de Barros, 100 - Vila Mariana
São Paulo - SP - 05400-000
E-mail: danielakoeller@usp.br

Atenção em genética médica no SUS: a experiência de um município de médio porte

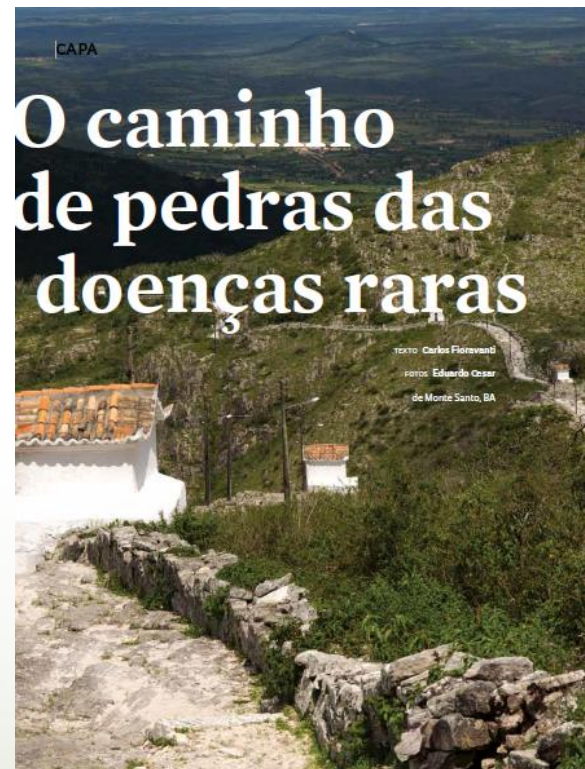
¹ Daniela Koeller Rodrigues Vieira, ² Margareth Attianezi, ³ Dafne D. Horowitz, ⁴ Juan C. Llerena Jr. I

Resumo: Realizou-se estudo descritivo e exploratório da experiência em município de médio porte da implantação de ações na área da Genética, conjugando a análise dos documentos oficiais e de um questionário aplicado a 43 profissionais de nível superior da Estratégia Saúde da Família. Os dados obtidos foram analisados buscando obter respostas sobre como e por que foram realizadas determinadas estratégias de atenção à saúde na área da Genética Clínica e Comunitária. Tais ações foram classificadas em "educação permanente", "vigilância em saúde" e "ampliação do acesso à assistência". Os resultados revelaram que ainda é necessário estender as ações de educação permanente na área para profissionais da atenção primária, possibilitando assim promover a efetivação dessa porta de entrada do Sistema Único de Saúde para a área da Genética e o acesso a um cuidado integral em saúde.

► **Palavras-chave:** atenção primária; genética clínica; políticas de saúde; educação permanente; INAGEMP (Instituto Nacional de Genética Médica Populacional)

¹ Departamento de Genética Médica, Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo - FAPESP) (danielakoeller@usp.br)
² Instituto de Estudos de Saúde do Adolescente, Universidade do Estado do Rio de Janeiro. Endereço eletrônico: margarethattianezi@ufrrj.br
³ Departamento de Genética Médica, IFF-Fiocruz. Endereço eletrônico: dafne@iff.usp.br
⁴ Departamento de Genética Médica, IFF-Fiocruz. Endereço eletrônico: jll@iff.usp.br

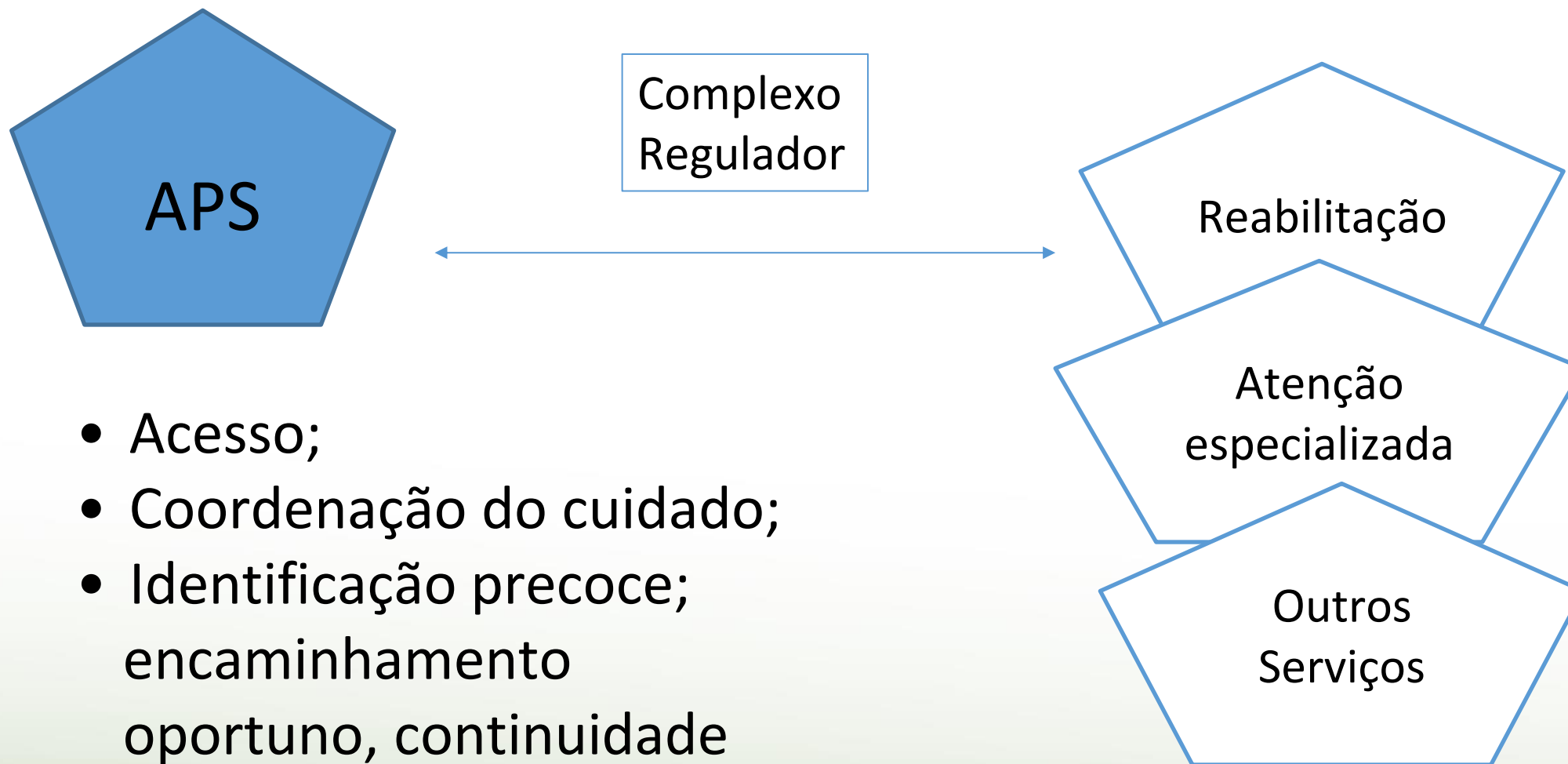
Recebido em: 14/05/2012
Aprovado em: 23/01/2013



<https://revistaspesquisa.fapesp.br/o-caminho-de-pedras-das-doencas-raras/>

<https://www.inagemp.bio.br/pt/ii-mutirao-da-saude-acao-ligada-ao-projeto-genetica-no-sertao-e-realizado-em-monte-santoba/>

O que a APS tem a oferecer às PcD ou PDR?



- Acesso;
- Coordenação do cuidado;
- Identificação precoce; encaminhamento oportuno, continuidade do cuidado, atenção longitudinal;
- Ordenação de fluxos.

Identificação de PcD e PDR na atenção primária



Nos cenários habituais de consulta, nos cadastros realizados



Identificação de sinais e sintomas

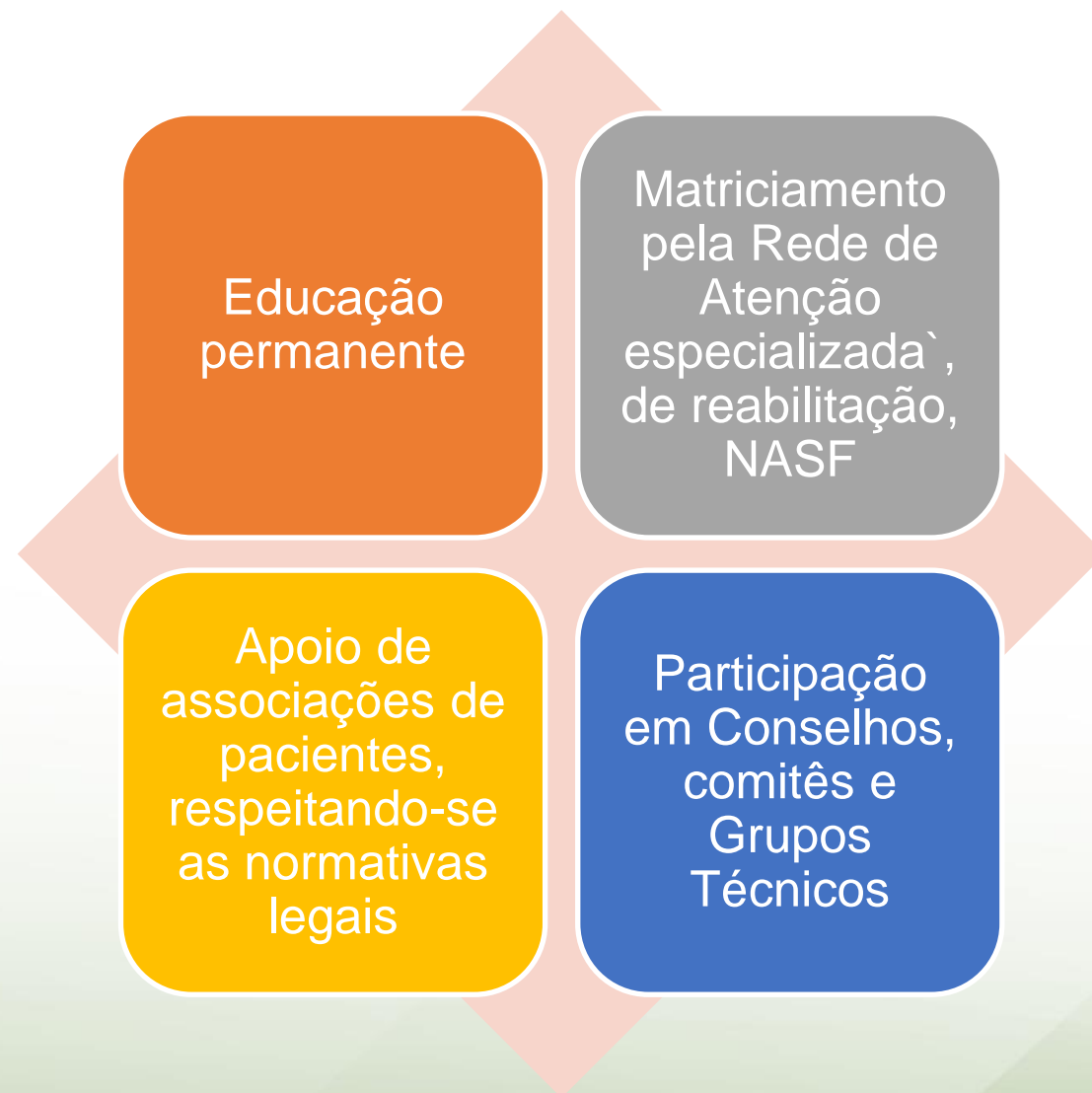


História familiar



Necessidade de equipes sensibilizadas e capacitadas

Estabelecendo mecanismos para a identificação de PcD e DR na APS



Identificando PcD na APS

- Cadastro familiar;
- Prontuário eletrônico;
- Sistemas de Informação / e-SUS.

Vieira et al.

REGISTRO DE ADOLESCENTES COM DEFICIÊNCIA NO
SISTEMA DE INFORMAÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA:
EXPERIÊNCIA DO MUNICÍPIO DE ANGRA DOS REIS - RJ

Tabela 1. NÚMERO DE PESSOAS COM DEFICIÊNCIA CADASTRADAS PELO SISTEMA DE INFORMAÇÃO DA ATENÇÃO BÁSICA EM ANGRA DOS REIS NO PERÍODO 2001 - 2006

SIAB / ANO	População Geral - IBGE	Número de pessoas cadastradas pelo PACS	Número de pessoas com deficiência cadastradas	Cobertura PACS e ESF (%)	Intervenções realizadas no período
2001	123.304	41.685	31	31	Nenhuma
2002	126.334	51.540	43	43	Nenhuma
2003	129.622	55.611	57	37	Início do treinamento teórico prático dos ACS
2004	132.899	59.760	447	42	Treinamento teórico prático dos ACS
2005	140.342	60.623	459	40	Treinamento teórico prático dos ACS
2006	144.136	85.548	732	59	Treinamento teórico prático dos ACS

ACS: Agentes comunitários de saúde. Fonte: SIAB, 2006. Treinamento teórico prático voltado para as deficiências.

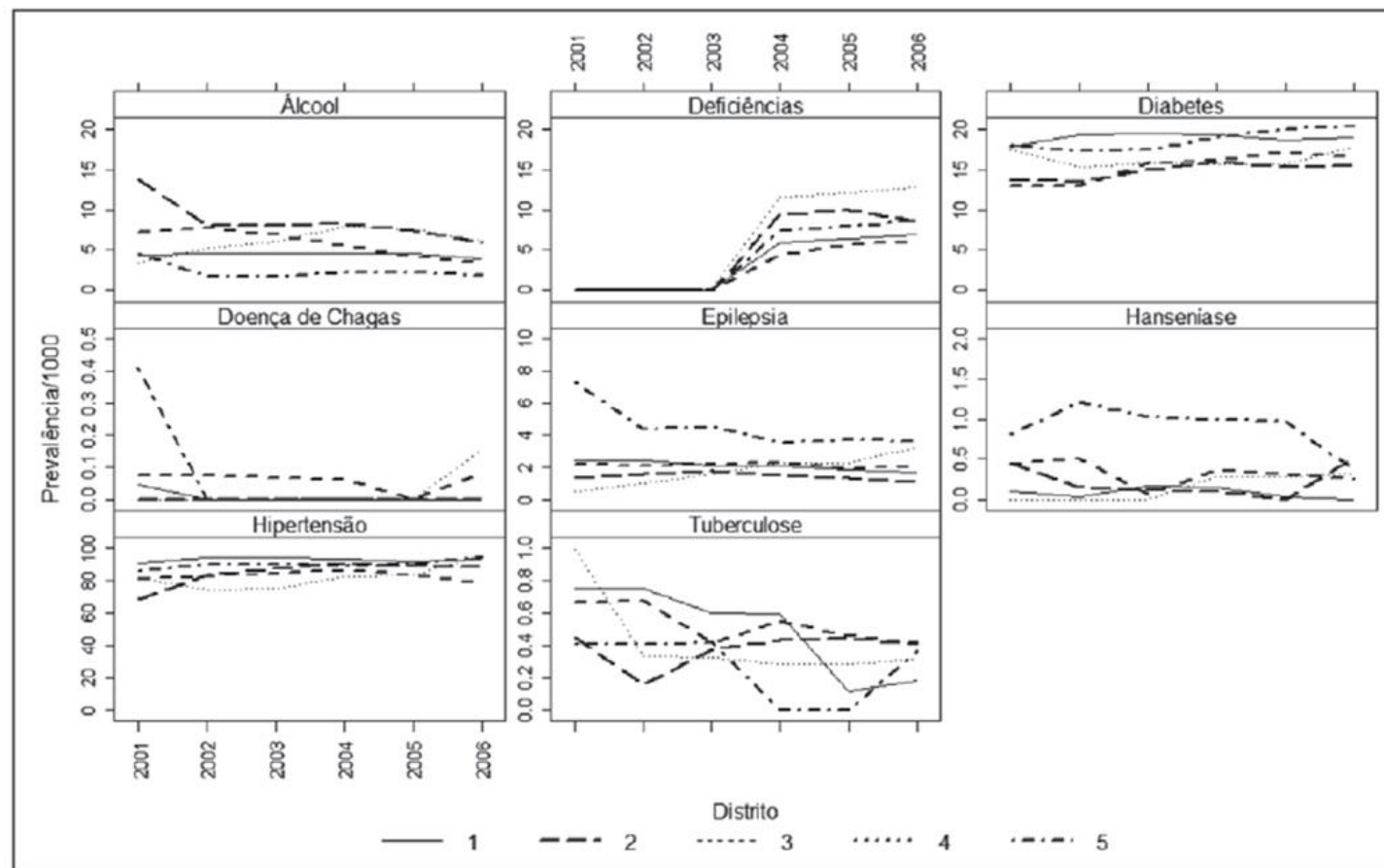


FIGURA 1. Evolução da prevalência de pessoas com deficiência para maiores de 14 anos cadastradas por distrito sanitário em Angra dos Reis, no período de 2001 a 2006. 1º DS (Centro e adjacências); 2º DS (limitado pelo 1º e 4º distritos, até a divisa com o município de Rio Claro); 3º DS (Mombaça até a divisa com o município de Mangaratiba); 4º DS (Ariró até a divisa com o município de Paraty) e 5º DS (Ilha Grande).

Avaliação genética itinerante de crianças e adolescentes com deficiência vinculadas à Estratégia Saúde da Família

Genetic evaluation as an itinerant strategic medical care towards impaired children and teenagers in the Brazilian Family Health Program

Evaluación genética itinerante de niños y adolescentes con deficiencia relacionados a la estrategia Brasileña de Salud Familiar

Daniela Koeller Rodrigues Vieira^{1*}, Dafne Dain Gandelman Horovitz², Juan Clinton Llerena Júnior³

Tabela 1. Características epidemiológicas, desenvolvimento psicomotor e antecedentes familiares em 324 pacientes avaliados pela Equipe de Genética Itinerante no município de Angra dos Reis – 2005, 2008 e 2009.

Características e Antecedentes	
	<1 ano 6,17%
	1 a 4 anos 27,16%
Faixa etária	5 a 9 anos 31,79%
	10 a 14 anos 30,56%
	>14 anos 4,32%
Sexo	1,2M: 1F
Presença de malformação congênita	31,8%
História de consanguinidade	4,32%
Presença de dismorfias	34,26%
História de pós-maturidade	4,32%
História de prematuridade	28,4%
Andar sem apoio	>24 meses em 21,9%, não andam 16,6%
Primeiras palavras	>24 meses em 26,5%, não falam 33%

Fonte: Projeto de Atenção Integral à Pessoa com Deficiência (PAIPD), Secretaria Municipal de Saúde de Angra dos Reis, 2005, 2008 e 2009.

Tabela 3. Diagnósticos de etiologia genética* encontrados pela Equipe de Genética Itinerante no município de Angra dos Reis – 2005, 2008 e 2009.

Genético	Número de casos	%	Genético	Número de casos	%
Síndrome de Down	33	10,2	Síndrome de Turner	1	0,3
Sinais dismórficos	15	4,6	Síndrome de Smith-Magenis	1	0,3
Defeito do Tubo Neural	9	2,8	Síndrome de Prune-Belly	1	0,3
Ligado ao X	6	1,9	Rabdomiossarcoma	1	0,3
Esclerose tuberosa	3	0,9	Hamartoma vascular	1	0,3
Síndrome de Rett	3	0,9	Síndrome da Deleção 18p	1	0,3
Síndrome de Crouzon	2	0,6	Síndrome de Edwards	1	0,3
Síndrome de Cornéllia de Lange	2	0,6	Polissomia de X	1	0,3
Síndrome de Coffin-Siris	2	0,6	47XY, der(22)t (9;22)	1	0,3
Klippel-Trenaunay-Weber	2	0,6	46,XX + r(17)	1	0,3
Síndrome de Wolfran	2	0,6	Neurofibromatose	1	0,3
Osteogênese Imperfeita tipo 1	2	0,6	Acrodisostose e pseudohipoparatiroidismo	1	0,3
Distrofia Muscular de Duchenne	2	0,6	Albinismo	1	0,3
Outras trissomias	2	0,6	Aniridia e glaucoma familiar	1	0,3
Surdez familiar autossômica recessiva	2	0,6	Doença de Canavan	1	0,3
História familiar	2	0,6	Doença Heredodegenerativa	1	0,3
Pé torto congênito	2	0,6	Associação VACTER	1	0,3
Catarata juvenil familiar	2	0,6	Craniossinostose	1	0,3
Síndrome de Mowat-Wilson	1	0,3	Doença Neuromuscular	1	0,3
Síndrome de Williams	1	0,3	Hipomelanose de Ito	1	0,3
Síndrome de Prader-Willi	1	0,3	Gastrosquise	1	0,3
Síndrome de Kabuki	1	0,3	Fenda labial e palatina	1	0,3
Síndrome de Silver-Russel	1	0,3	Síndrome de Warkany	1	0,3
Síndrome de Angelman	1	0,3	Síndrome de Tourette	1	0,3
Síndrome de Goldenhar	1	0,3	Malformação de arco branquial	1	0,3
Síndrome de Sotos	1	0,3	Microftamia bilateral	1	0,3
Síndrome Oculofaciodigital	1	0,3	Doença de Moya-moya	1	0,3
Total				129	39,8

*Diagnósticos clínicos ou complementados por citogenética convencional quando indicado. Fonte: Projeto de Atenção Integral à Pessoa com Deficiência (PAIPD), Secretaria Municipal de Saúde de Angra dos Reis, 2005, 2008 e 2009.

Tabela 2. Etiologia Ambiental por tipo de exposição - Avaliação Genética Itinerante em Angra dos Reis – 2005, 2008 e 2009.

Tipo de exposição	Ambiental	Número de casos	%
Teratógenos	Álcool	1	0,3
	Drogas	1	0,3
Intercorrências perinatais	Asfixia	21	6,4
	Insulto perinatal [#]	9	2,8
	Prematuridade	26	8
	Tocotraumatismo	2	0,6
	Encefalite	1	0,3
Infecções	Infecção	2	0,6
	Meningite	12	3,7
	Rubéola congênita	11	3,4
	Sífilis	1	0,3
	Toxocaríase	1	0,3
	Toxoplasmose	9	2,8
Trauma	Trauma	2	0,6
Exposição à radioterapia	Radioterapia	1	0,3
Acidente vascular encefálico	AVE	2	0,6
Retardo mental de etiologia social	Social	8	2,5
Total		110	34

*De acordo com informações colhidas; [#]outras complicações do período perinatal, exceto asfixia, prematuridade e tocotraumatismo. Fonte: Projeto de Atenção Integral à Pessoa com Deficiência (PAIPD), Secretaria Municipal de Saúde de Angra dos Reis, 2009.

Qual o papel da APS no contexto do cuidado à PcD e PDR?

- Autonomia;
- Olhar diferenciado ao cuidador;
- Desenvolvimento de projetos de vida;
- Questões sociais relacionadas a desenvolvimento de renda;
- Contexto familiar e comunitário - influência no seu estado de saúde;
- Outras doenças crônicas;
- Acompanhamento dos diferentes ciclos de vida.

Atributos e Funções da APS na Rede de Atenção aplicadas às PcD e PDR

Atributos	Exemplos
Primeiro contato	<ul style="list-style-type: none">• No cadastro das famílias• Sala de vacinas• Na puericultura• Nas consultas médicas e de enfermagem

Atributos e Funções da APS na Rede de Atenção aplicadas às PcD e PDR

Atributos	Exemplos
Longitudinalidade	<ul style="list-style-type: none">• Identificação de problemas emergentes• Riscos relacionados ao ambiente• Vulnerabilidades do usuário e sua família• Entraves e facilitadores para autocuidado e autonomia• Orientações sobre saúde sexual e reprodutiva• Risco de recorrência• Tratamento de doenças crônicas• Construção de estratégias para o envelhecimento saudável

Atributos e Funções da APS na Rede de Atenção aplicadas às PcD e PDR

Atributos	Exemplos
Integralidade	<ul style="list-style-type: none"><li data-bbox="868 596 2040 758">• Visão ampliada sobre as questões de saúde.<li data-bbox="868 786 1913 1051">• Considerar limitações e possibilidades relacionadas às atividades e participação.

Atributos e Funções da APS na Rede de Atenção aplicadas às PcD e PDR

Atributos	Exemplos
Coordenação	<ul style="list-style-type: none">• Permite identificar e encaminhar oportunamente.• Manutenção das ações de atribuição da APS.• Acompanhar se as necessidades de saúde estão sendo atendidas, nos vários pontos da RAS.

Atributos e Funções da APS na Rede de Atenção aplicadas às PcD e PDR

Atributos	Exemplos
Focalização na família	<ul style="list-style-type: none">• Famílias afetadas por: cronicidade, hereditariedade, presença de incapacidades e sequelas.• Sobrecarga dos cuidadores.• Dificuldade no cuidado para outros membros da família.• O foco na família torna especialmente potente o trabalho da APS nestes casos. A orientação familiar permite identificar e propor soluções para os problemas encontrados junto à família.

Atributos e Funções da APS na Rede de Atenção aplicadas às PcD e PDR

Atributos	Exemplos
Orientação comunitária	<ul style="list-style-type: none">• Impacto da realidade local: na autonomia, no autocuidado, na acessibilidade• Ações de promoção e prevenção• Atividades, participação e inclusão social.

Atributos e Funções da APS na Rede de Atenção aplicadas às PcD e PDR

Atributos	Exemplos
Competência cultural	<ul style="list-style-type: none">• Conhecer os aspectos sócio culturais e históricos• Construção da narrativa de adoecimento• Auxilia na construção de estratégias para viver com a condição• Possibilita minimizar barreiras de acesso• Estratégias para redução do estigma

Atributos e Funções da APS na Rede de Atenção aplicadas às PcD e PDR

Funções	Exemplos
Comunicação	APS como o centro de comunicação do usuário com a RAS

Atributos e Funções da APS na Rede de Atenção aplicadas às PcD e PDR

Funções	Exemplos
Responsabilização	<ul style="list-style-type: none">• A equipe deve se responsabilizar pelo cuidado mesmo quando é necessária a intervenção de outro ponto de atenção à saúde.

Atributos e Funções da APS na Rede de Atenção aplicadas às PcD e PDR

Funções	Exemplos
Resolubilidade	<ul style="list-style-type: none">• Vínculo• Existência de equipe multiprofissional• Possibilidade real de identificação de riscos, necessidades e demandas de saúde• atendimento de demandas imediatas do indivíduo para alívio do sofrimento• encaminhamento oportuno

Interfaces com as Redes de Atenção à Saúde e Regulação



Princípio da equidade



Rede de serviços disponível



Avaliar a existência de linhas de cuidados específicas

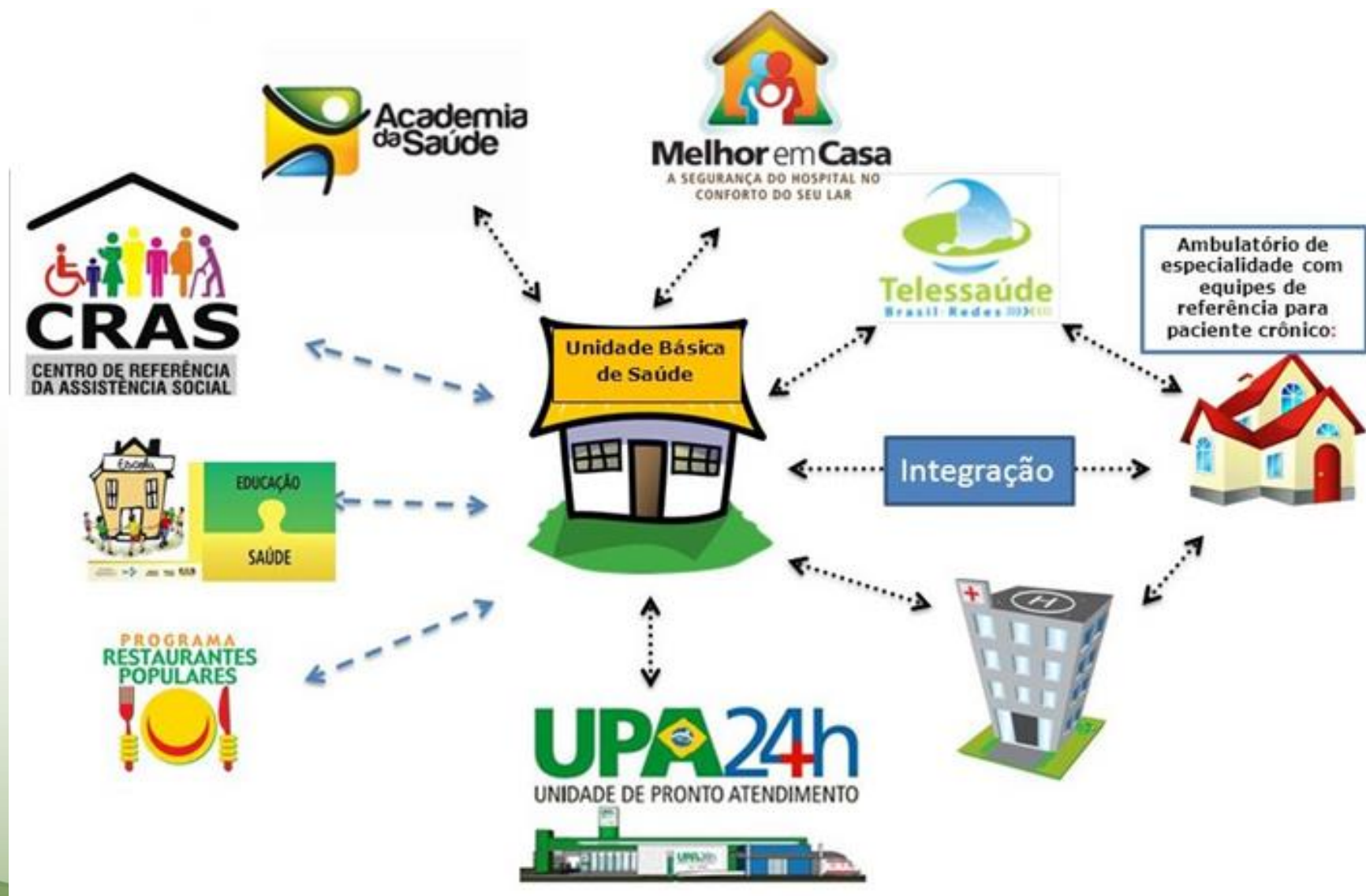


Estabelecimentos de fluxos assistenciais

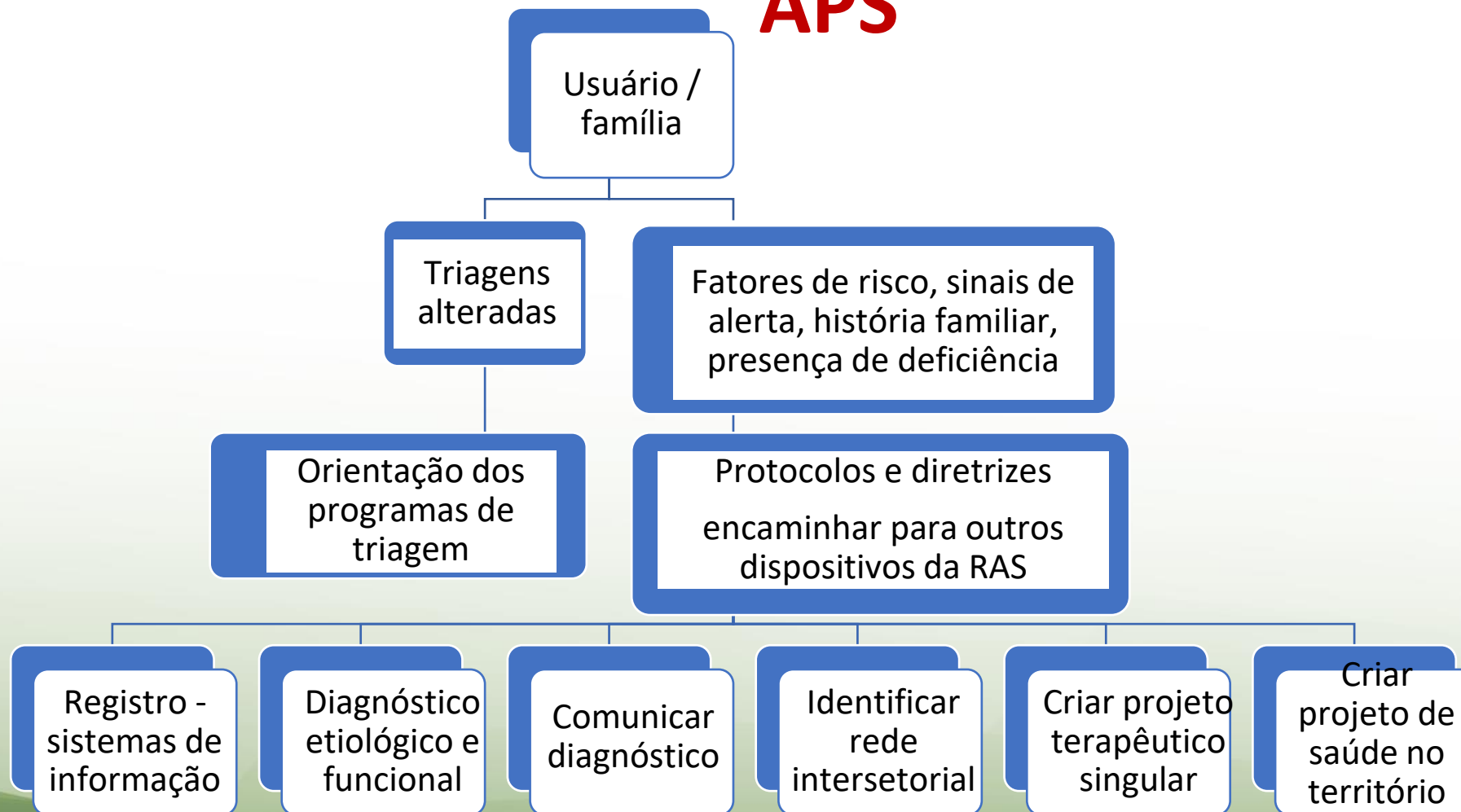


Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas

Rede de Atenção Intersectorial



Fluxograma de diagnóstico e seguimento de PcD e PDR na APS



Referências

- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Portaria GM/MS Nº 199 de 30/01/2014 – Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde –SUS / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. –Brasília: Ministério da Saúde, 2014.
- PORTARIA DE CONSOLIDAÇÃO Nº 2, DE 28 DE SETEMBRO DE 2017 Consolidação das normas sobre as políticas nacionais de saúde do Sistema Único de Saúde.
- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS) – Brasília: Ministério da Saúde, 2022.
- Vieira, Daniela Koeller Rodrigues (Org.) . Pessoas com deficiência e doenças raras: o cuidado na atenção primária . Rio de Janeiro; Editora Fiocruz; 2019.
- Site da Revista Fapesp : <https://revistapesquisa.fapesp.br/o-caminho-de-pedras-das-doencas-raras/>
- Site do INAGEMP: <https://www.inagemp.bio.br/pt/ii-mutirao-da-saude-acao-ligada-ao-projeto-genetica-no-sertao-e-realizado-em-monte-santoba/>

Perguntas e respostas