



Ministério da
Saúde

Secretaria de Atenção Especializada à Saúde
Departamento de Atenção Especializada e Temática
Coordenação Geral de Atenção Especializada

Linha de Cuidados

PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

gov.br/saude

[f](#) [@](#) [v](#) [v](#) minsaudef

MINISTÉRIO DA
SAÚDE



PÁTRIA AMADA
BRASIL
GOVERNO FEDERAL

Abril de 2022

© 2022 Ministério da Saúde.

Todos os direitos reservados. É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte e que não seja para venda ou qualquer fim comercial. A responsabilidade pelos direitos autorais de textos e imagens desta obra é da área técnica. A coleção institucional do Ministério da Saúde pode ser acessada na íntegra na Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde: <http://www.saude.gov.br/bvs>.

Elaboração, distribuição e informações:

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Secretaria de Atenção Especializada à Saúde - SAES

Departamento de Atenção Especializada e Temática - DAET

Esplanada dos Ministérios, bloco G, Edifício Sede, 7º andar

CEP: 70.058-900 – Brasília/DF Tel.: (61) 3315-9220

Elaboração

Natan Monsores

CGAE/DAET/SAES/MS

Colaboração

Amanda Oliveira do Vale Lira

CGSPD/DAET/SAES/MS

Ana Carolina Diques da Costa

CGAE/DAET/SAES/MS

Ana Claudia Pinheiro Torres

CGSPD/DAET/SAES/MS

Ana Patrícia de Paula

DAET/SAES/MS

Andrea Vieira Alves Benincasa

CGAE/DAET/SAES/MS

Angelo Roberto Gonçalves

CGSPD/DAET/SAES/MS

Anna Paula Hormes

DAET/SAES/MS

Carla Valença Daher

CGAE/DAET/SAES/MS

Fabiano Romanholo Ferreira

CGSH/DAET/SAES/MS

Jakeline Nunes

CGSH/DAET/SAES/MS

Lydia Melo França

CGAE/DAET/SAES/MS

Nilcilene da Silva Costa

DAET/SAES/MS

Patricia da Silva Campos

CGAE/DAET/SAES/MS

Patrícia Peres de Souza

CGAE/DAET/SAES/MS

Paula Juliana Antoniazco Zamaro

CGSH/DAET/SAES/MS

Theresa Helena Ramos da Silveira Mota de Queiroz

CGSPD/DAET/SAES/MS

Revisão Final

Maria Inez Pordeus Gadelha

SAES/MS

Maíra Batista Botelho

SAES/MS

Capa, projeto gráfico e diagramação

Bruno de Melo Vianna

Ficha Catalográfica

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. 15 p.

1. Linha de Cuidado. 2. Condições Raras. 3. Doenças Raras. 4. Rede de Atenção à Saúde.

Siglas

- AE - Atenção Especializada
- AES - Atenção Especializada à Saúde
- ANVISA - Agência Nacional de Vigilância Sanitária
- APS - Atenção Primária em Saúde
- CER - Centros Especializados em Reabilitação
- CONITEC - Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS
- PNTN - Programa Nacional de Triagem Neonatal
- PTS - Projetos Terapêuticos Singulares
- RAS - Rede de Atenção à Saúde
- RCPD - Rede de Cuidados da Saúde da Pessoa com Deficiência
- SAES - Secretária de Atenção Especializada à Saúde
- SUS - Sistema Único de Saúde

Glossário

- **Linha de Cuidados** – proposta de organização do sistema de saúde visando garantir um cuidado integrado e continuado, com o objetivo de atender às necessidades de saúde do usuário do SUS em sua integralidade
- **Rede de Atenção à Saúde** – é definida como os arranjos organizativos de ações e serviços de saúde, de diferentes densidades tecnológicas, que integradas por meio de sistemas de apoio técnico, logístico e de gestão, buscam garantir a integralidade do cuidado
- **Diretrizes** – são documentos norteadores das melhores práticas a serem seguidas por profissionais de saúde e gestores, sejam eles do setor público ou privado da saúde.
- **Fluxo assistencial** – refere-se à produção de cuidado ao contemplar as necessidades de saúde dos usuários
- **Regulação de Sistemas de Saúde** – tem como objeto os sistemas municipais, estaduais e nacional de saúde, e como sujeitos seus respectivos gestores públicos, definindo a partir dos princípios e diretrizes do SUS, macrodiretrizes para a Regulação da Atenção à Saúde e executando ações de monitoramento, controle, avaliação, auditoria e vigilância desses sistemas;
- **Regulação da Atenção à Saúde** – ação exercida pelas Secretarias Estaduais e Municipais de Saúde, conforme pactuação estabelecida no Termo de Compromisso de Gestão do Pacto pela Saúde; tem como objetivo garantir a adequada prestação de serviços à população e seu objeto é a produção das ações diretas e finais de atenção à saúde, estando, portanto, dirigida aos prestadores públicos e privados, e como sujeitos seus respectivos gestores públicos, definindo estratégias e macrodiretrizes para a Regulação do Acesso à Assistência e Controle da Atenção à Saúde, também denominada de Regulação Assistencial e controle da oferta de serviços executando ações de monitoramento, controle, avaliação, auditoria e vigilância da atenção e da assistência à saúde no âmbito do SUS; e
- **Regulação do Acesso à Assistência** – também denominada regulação do acesso ou regulação assistencial, tem como objetos a organização, o controle, o gerenciamento e a priorização do acesso e dos fluxos assistenciais no âmbito do SUS, e como sujeitos seus respectivos gestores públicos, sendo estabelecida pelo complexo regulador e suas unidades operacionais e esta dimensão abrange a regulação médica, exercendo autoridade sanitária para a garantia do acesso baseada em protocolos, classificação de risco e demais critérios de priorização.
- **Cuidados contínuos ou continuados** – conjunto de intervenções sequenciais que visam garantir a continuidade da assistência à saúde e a integralidade do cuidado, mediante avaliação e coordenação do processo terapêutico (gestão do cuidado) e o planejamento da transição de cuidados entre diferentes pontos de assistência.
- **Ações integradas em saúde** – conjunto de ações educativas, preventivas, de diagnóstico, tratamento e recuperação que tenham por objetivo a melhoria de vida da população.
- **Projetos Terapêuticos Singulares** – conjunto de propostas de condutas terapêuticas articuladas para um indivíduo, uma família ou um grupo, provenientes da discussão coletiva de um caso por uma equipe interdisciplinar, com apoio matricial quando necessário.

- **Referência e contrarreferência** – Articulação operacional entre os serviços da rede de atenção à saúde, de modo que as distintas intervenções em saúde, em seus diferentes níveis de complexidade, sejam ofertadas ao usuário de forma contínua.
- **Credenciamento de serviço** – é o ato do respectivo Gestor Municipal, Estadual ou do Distrito Federal que antecede a habilitação do estabelecimento de saúde para prestar serviço na área de Alta Complexidade, de acordo com os critérios específicos em cada portaria de habilitação.
- **Habilitação de serviço** – processo no qual o Gestor Federal, no caso o Ministério da Saúde, ratifica a contratualização dos Pontos de Atenção do Componente Atenção Especializada, observadas as responsabilidades definidas em diretrizes publicadas em portarias específicas.
- **Serviços de Referência em Doenças Raras** – é o serviço de saúde que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção especializada para pessoas com doenças raras pertencentes a, no mínimo, dois eixos assistenciais
- **Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras** – é o serviço de saúde que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção especializada em uma ou mais doenças raras.

Conteúdo

1. Apresentação7
2. Contexto.7
3. Política Pública Integrada10
4. Linha de Cuidados às Pessoas com Condições Raras12
5. Serviços de Referência.16
6. Considerações Finais22
7. Bibliografia Consultada22

1. Apresentação

O Sistema Único de Saúde (SUS) dispõe de uma política pública voltada para Atenção Integral às Pessoas com Condições Raras, disposta atualmente na PORTARIA DE CONSOLIDAÇÃO Nº 2, em seu Anexo XXXVIII. O presente documento tem por objetivo a divulgação de informações sobre a linha de cuidados às pessoas com condições raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS), em sua visão geral. Foram sumarizadas informações referentes ao fluxo assistencial e a regulação dos serviços de saúde habilitados junto ao SUS. Trata-se de uma atualização de informações relativas ao cuidado das pessoas com condições raras, presentes nas Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Condições Raras no Sistema Único de Saúde, documento publicado em 2014. Esta ação é necessária e pertinente à lógica do ciclo de vida das políticas públicas estabelecidas pelo Ministério da Saúde e à agenda estratégica do Governo Federal, que visa melhoria nas Diretrizes Normativas.

2. Contexto

As Doenças Raras são um conjunto diverso de condições patológicas geralmente crônicas, de baixa frequência na população em geral que, quando agrupadas, tornam-se expressivas em termos de contingente de pessoas afetadas (**Figura 1**). Compõem este grupo de doenças as anomalias congênitas, os erros inatos do metabolismo, os erros inatos da imunidade, as deficiências intelectuais, entre outras doenças, e a maioria possui algum tipo de componente genético. Outras etiologias podem estar associadas, como os fatores nutricionais, os fatores ambientais, os medicamentos, os agentes teratogênicos, por exemplo. O número total de doenças raras é de difícil determinação, mas estima-se que haja pelo menos 6.000 doenças raras em todo o mundo. Algumas têm ocorrência restrita a grupos familiares ou indivíduos, sendo consideradas ultrarraras.

Especialistas recentemente analisaram os dados epidemiológicos disponíveis no banco de dados Orphadata/Orphanet, um repositório global de informações sobre doenças raras, e estabeleceram estimativas de prevalência com base em dados de literatura e registros de pacientes (NGUENGANG WAKAP, 2020). Determinaram que havia informações sobre 6172 doenças raras únicas. Destas, cerca de 70% tinham algum fator genético envolvido e 70% afetavam crianças. Um grande número das doenças raras cadastradas na base de dados poderia ser considerado ultrarrara (prevalência de $<1/1000000$). E, cerca de 150 doenças raras compunham um grupo de maior impacto na população, por serem mais prevalentes. Fazendo uma estimativa que consideram “conservadora e baseada em evidências”, estabeleceram que, a depender da localidade, de 3,5 a 5,9% das pessoas em todo mundo poderiam ser afetadas por alguma doença rara, o que equivale a 263 a 446 milhões de pessoas.

Numa perspectiva assistencial, as Doenças Raras podem ser compreendidas enquanto condições crônicas complexas¹. Estas condições têm sido definidas como aquelas que têm duração maior que 12 meses, que afetam um órgão ou sistema de forma grave, que requerem atenção e acompanhamento especializado, que estão fora de perspectiva de cura e que têm alto custo e impacto para as pessoas afetadas, para as famílias e para os sistemas de saúde. Seu acompanhamento perpassa todos os níveis de atenção de saúde.

Deve-se destacar, que a adoção do termo “doenças raras” é decorrente da histórica demanda de pessoas e família afetadas por reconhecimento de suas condições e acesso à cuidados de saúde.

1 Podem existir Doenças Raras que cursam com quadros agudos.

Há uma diversidade de reflexões na literatura das ciências sociais em saúde que destacam o papel do ativismo e do engajamento de organizações de pacientes. Mas, é um assunto no qual conflitos de interesses, discussões sobre limites de evidências científicas de tratamentos, demandas judiciais e outras questões técnicas e bioéticas são frequentemente evocados, o que acaba por requerer do gestor uma avaliação parcimoniosa das demandas por incorporação de tecnologias em saúde específicas para cada doença rara.

Outro ponto importante é que o uso do termo Doença Rara pode induzir o gestor a uma compreensão paradoxal das necessidades assistenciais da população afetada. A ideia de raridade pode gerar a falsa impressão de “não importância” em termos de magnitude do problema de saúde. Uma avaliação geral dos indicadores de mortalidade ou morbidade provenientes dos sistemas de informação do SUS demonstra que alguns grupos de doenças raras já se encontram entre as primeiras causas de internação ou de desfechos negativos entre crianças de zero a cinco anos. Soma-se ao quadro a já referida judicialização visando a obtenção de medicamentos não padronizados no componente especializado da assistência farmacêutica e que não estão incorporados ao rol de tecnologias disponibilizadas pelo SUS. Também é frequente a intervenção judicial visando garantir internação hospitalar ou cuidados intensivos. As questões anteriormente descritas evidenciam a necessidade de dar ampla compreensão aos gestores sobre o contexto assistencial às Doenças Raras, ressaltando sua sobreposição com os cuidados em saúde das condições crônicas e com as políticas de saúde voltadas às pessoas com deficiência.

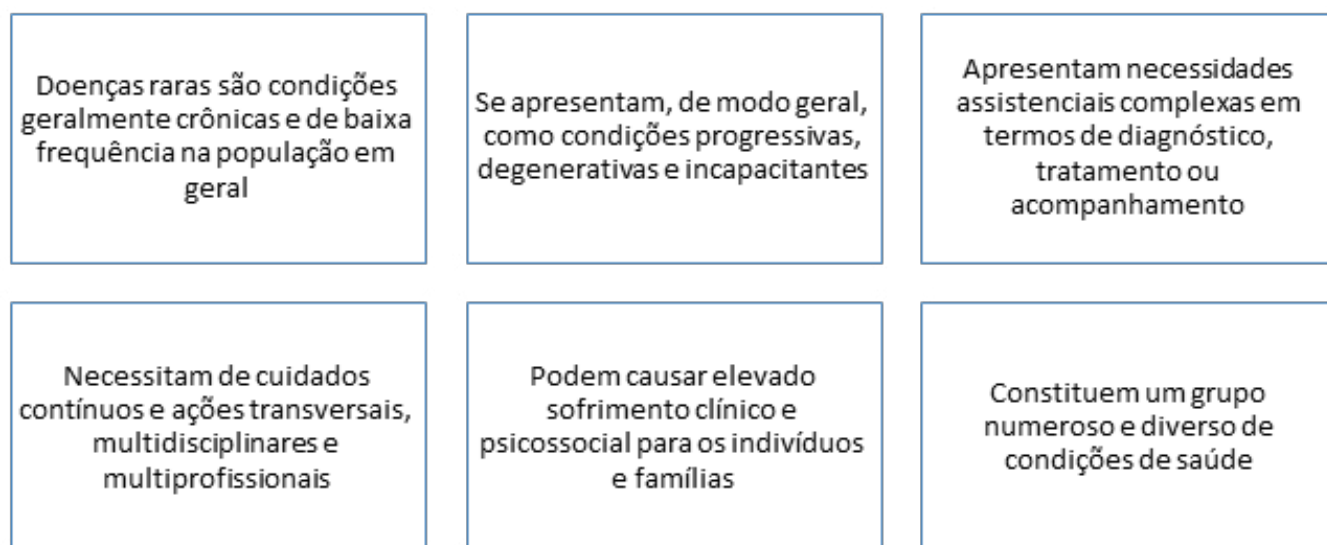


Figura 1: Características gerais das doenças raras

O reconhecimento temporâneo ou precoce de uma doença rara permite que ações adequadas sejam adotadas pelas equipes de saúde, reduzindo o risco de intercorrências graves ou melhorando o prognóstico e a expectativa e qualidade de vida das pessoas afetadas. Investimentos em ações de prevenção, de triagem neonatal ou de capacitação para identificação de sinais de alerta são estratégias que têm sido implementadas por vários países. De modo geral, envolvem as equipes de atenção primária em saúde em articulação com as equipes de serviços especializados, conforme a necessidade dos casos.

Outro aspecto importante das doenças raras é seu curso geralmente crônico (ainda que haja formas ou episódios agudos), com formas progressivas, quadros degenerativos e risco de lesões e sequelas permanentes que podem resultar em incapacidade.

As necessidades assistenciais das pessoas ou famílias acometidas por estas doenças são complexas em termos de diagnóstico, tratamento e acompanhamento. Nesse sentido, estas doenças compartilham características assistenciais com outras condições crônicas. O estabelecimento de cuidados contínuos e ações integradas, multidisciplinares e multiprofissionais têm se demonstrado o modo mais eficaz para lidar com o curso dessas doenças. Há, de modo geral, elevado sofrimento físico e psicossocial decorrente dessas complexidades e das mudanças nas dinâmicas sociais e familiares que ocorrem em função da necessidade de longas internações ou de cuidado domiciliar intensivo.

As doenças raras podem ter tempos de manifestação diversos. Algumas têm manifestação precoce, afetando o desenvolvimento somático ou mental das crianças. Como resultado, são necessárias ações de estimulação precoce, de redução de episódios agudos e de orientação de cuidados às famílias. E há aquelas de manifestação tardia, que podem ocorrer na infância ou na vida adulta, nas quais a doença de base genética, por exemplo, é progressiva e cumulativa. Em ambas as situações, podem existir quadros clínicos com prognóstico incerto, o que significa que os sistemas de saúde devem ter medidas para oferecer o cuidado nestes casos e a adequada orientação às pessoas e suas famílias. E se têm verificado avanços em termos de tratamentos multidisciplinares que têm aumentado a expectativa e a qualidade de vida dessas pessoas.

Nos últimos anos, as doenças raras têm ganhado maior visibilidade. Primeiro, em decorrência de um fenômeno social e comunicacional. As redes sociais na internet têm permitido a veiculação de casos e a organização de grupos de pessoas com as mesmas doenças, o que tem expandido o conhecimento da população. Segundo, em decorrência de mudanças na capacidade diagnóstica, particularmente no campo da biologia molecular, assim como em função das mudanças no perfil de saúde da população. Os exames moleculares têm sido incorporados às rotinas clínicas e os custos de realização têm decrescido. Neste sentido, são necessárias medidas estratégicas de gestão para permitir o adequado acolhimento nos níveis de atenção do SUS. Por fim, há uma questão mercadológica relacionada ao desenvolvimento e pressão para incorporação ao SUS de medicamentos biológicos e terapias avançadas, de modo geral, de alto custo. Deve-se recordar que existem normativas sobre o registro e a incorporação de novas tecnologias no SUS e que estabelecem processos coordenados pela ANVISA e pela CONITEC.

É necessário destacar também que muitas doenças raras requerem cuidado por especialistas de diferentes perfis. Em decorrência da prevalência de doenças genéticas, há um importante papel atribuído aos profissionais geneticistas, que podem apoiar o adequado diagnóstico, orientar condutas e fazer o aconselhamento genético. As demandas assistenciais dessas pessoas também podem ser por cirurgias, por estimulação e reabilitação, por orientação nutricional e pelo uso de tecnologias assistivas na sua rotina diária, entre outras intervenções. Nesse sentido, é importante que haja um trabalho coordenado de equipes da atenção primária em saúde (APS) e da atenção especializada à saúde (AE) para remover barreiras assistenciais, para planejar os cuidados integrados, para uma efetiva assistência e cuidados.

O Ministério da Saúde, por intermédio da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde (SAES), tem promovido a articulação entre suas diferentes áreas técnicas que apresentam iniciativas ou interfaces no cuidado à saúde das pessoas com doenças raras. Nesta perspectiva, surge a necessidade de

atualizar informações sobre as ações de gestão que podem melhorar o fluxo assistencial ou ajudar no planejamento de medidas que promovam o diagnóstico oportuno e os cuidados de saúde adequados às pessoas com doenças raras.

3. Política Pública Integrada

Instituída por meio da Portaria GM/MS nº 199/2014 incluída na Portaria de Consolidação nº 2/2017, a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde das Pessoas com Doenças Raras está voltada para a inclusão, acolhimento e cuidado das pessoas com enfermidades raras em toda a rede de serviços do Sistema Único de Saúde (SUS) e tem como objetivo reduzir a morbimortalidade e contribuir para a redução das manifestações secundárias. Visa à melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

O modelo de atenção à saúde proposto para as pessoas com doenças raras se estabelece sobre pressupostos como a integralidade assistencial e a qualidade, a efetividade e a humanização do cuidado, tendo sido estruturado para ter abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS. Hoje, estas redes são:

- Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas;
- Rede de Cuidados da Saúde da Pessoa com Deficiência;
- Rede de Atenção às Urgências e Emergências;
- Rede de Atenção Psicossocial; e
- Rede Cegonha.

A integração destas redes e de seus pontos de atenção à saúde conforma uma rede integrada com múltiplas portas de entrada. Esta Rede de Atenção à Saúde dispõe dos elementos fundamentais para atenção às diferentes necessidades e manifestações das pessoas com condições raras. A linha que permite a integração dos cuidados (Figura 2), articula recursos, condutas e tecnologias, entre outros elementos, permitindo a montagem de um fluxo assistencial que abrange as necessidades do usuário, em sinergia com a capacidade instalada do SUS, no sentido de garantir a integralidade e a transversalidade assistencial, tão importante para os processos de cogestão, que promovem a ampliação da saúde com qualidade.

De forma transversal aos pontos de atenção, é imperativo o estabelecimento de Projetos Terapêuticos Singulares (PTS) como forma de prover e gerir os cuidados. O PTS, em conjunto com as estratégias de acolhimento ao longo da rede e com os protocolos e diretrizes, permite a organização da atenção à saúde por meio de processos dinâmicos voltados para um fluxo de assistência de forma ampla e não hospitalocêntrica ou organizada exclusivamente ao redor de tratamento medicamentoso.

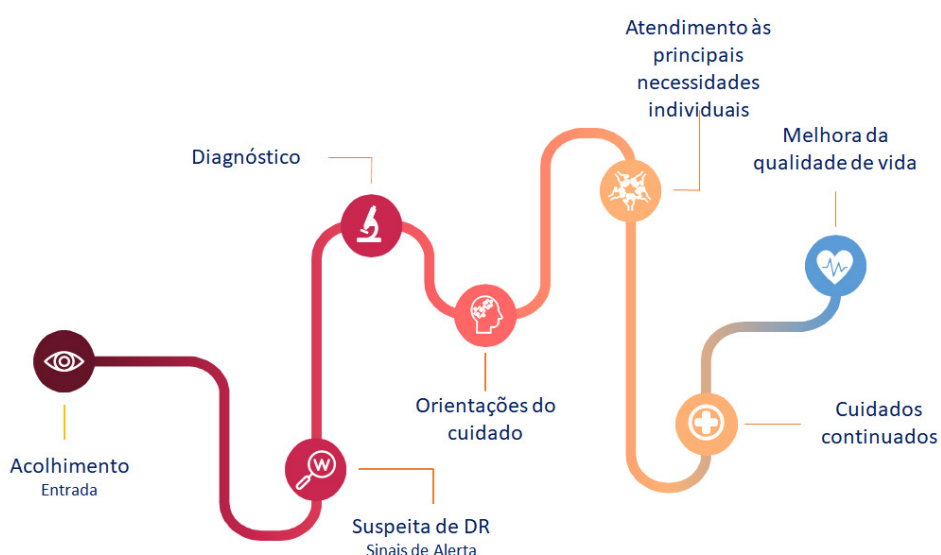


Figura 2: Jornada assistencial da pessoa com doença rara

A proposta de estruturação das dinâmicas de cuidado das pessoas com doenças raras na Rede de Atenção à Saúde deve refletir as necessidades identificadas no fluxo assistencial dessas pessoas. Pode-se sumarizar um conjunto de necessidades frequentemente reportada pelos pacientes (Figura 3). De modo geral, as demandas se relacionam ao acesso à informação (tanto para os usuários dos sistemas de saúde quanto para os profissionais da assistência), à oportunidade e à temporalidade do diagnóstico, à lógica dos cuidados centrados no paciente e ao fornecimento de algumas tecnologias em saúde.

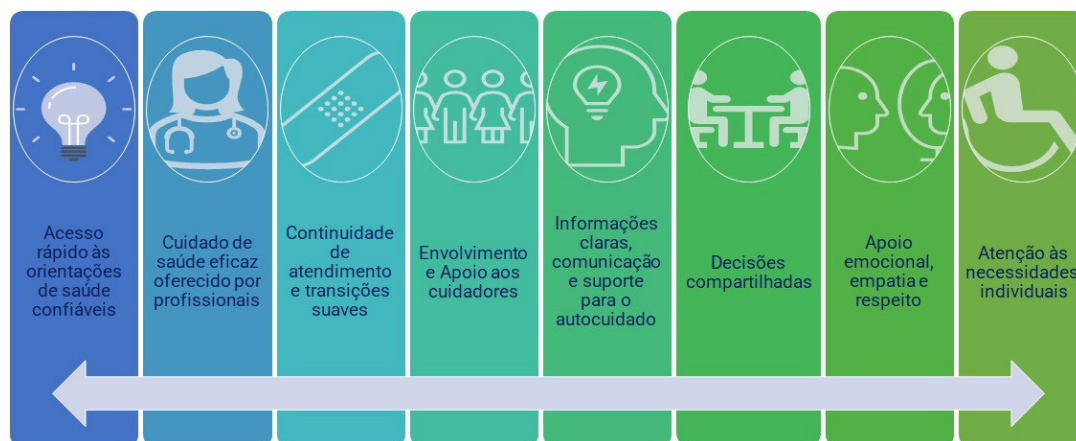


Figura 3: Necessidades assistenciais das pessoas com doenças raras

Numa perspectiva de organização da assistência, as demandas podem ser:

- O acompanhamento pré-natal e avaliação de risco de nascidos vivos com anomalias congênitas, mais ações de aconselhamento familiar e genético, quando pertinentes;
- A adequada identificação de alterações anatômicas ou funcionais nas consultas que se seguem ao nascimento, com a realização de “teste do pezinho”, “teste da orelhinha”, “teste do olhinho” e “teste da linguinha”, entre outras rotinas estabelecidas;

- O apoio ao aleitamento, com observação das possíveis dificuldades nutricionais;
- A identificação de quadros sindrômicos ou neurológicos; e
- O reconhecimento das alterações no desenvolvimento infantil (atraso de fala, alterações motoras, padrões alterados de crescimento etc.).

Estas ações se somam às necessidades assistenciais mais complexas, em casos de episódios agudos ou emergenciais, como suporte ventilatório, intervenções cirúrgicas, cuidado domiciliar, etc.

4. Linha de Cuidados às Pessoas com Condições Raras

Toda linha de cuidados é concebida para representar os fluxos assistenciais estabelecidos e oportunos, permitindo que o cuidado prestado atenda às demandas do usuário em suas necessidades de saúde (**Figura 4**). De modo geral, este trajeto é a representação esquemática do caminho percorrido pelo paciente na rede de atenção à saúde, com a demonstração dos segmentos que dela participam, bem como as atividades de setores de assistência social ou de outros setores de suporte individual ou familiar.

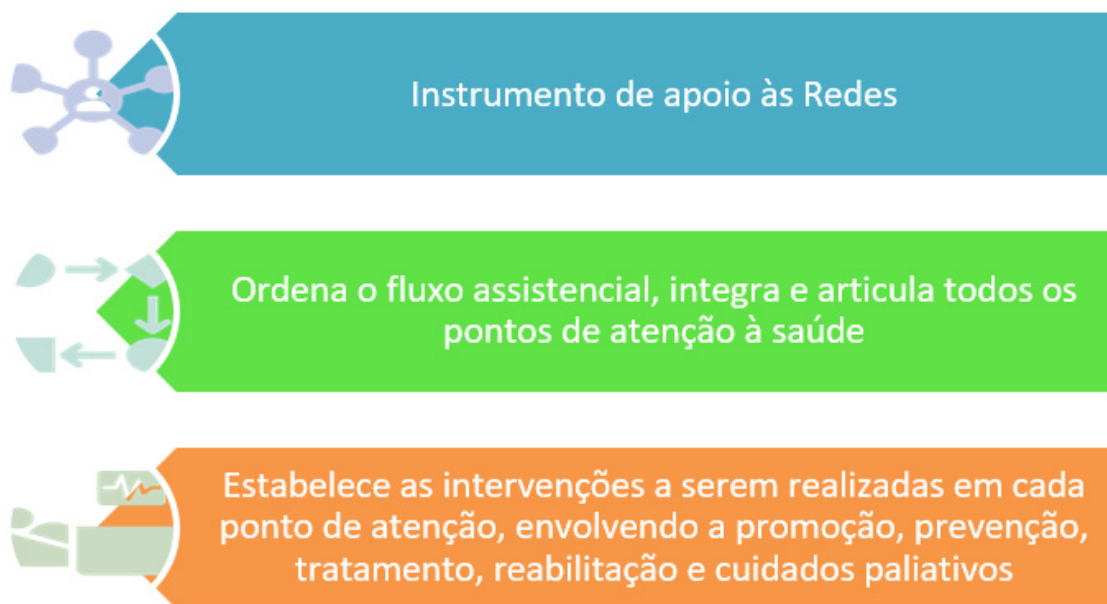


Figura 4: Características gerais de uma linha de cuidados

Este trajeto assistencial permite que os gestores dos SUS e dos serviços de saúde consigam organizar fluxos, coordenando todo processo de trabalho das equipes engajadas e, por conseguinte, garantindo o adequado funcionamento dos serviços no atendimento aos pacientes. Toda linha de cuidados deve prever as estratégias de acolhimento e de transferência de cuidado, bem como deve assumir uma perspectiva de qualificação da assistência. Algumas das etapas podem ser protocolares e já estabelecidas por políticas de saúde ou resoluções específicas. É sempre oportuno recordar que a visão estratégica global dos componentes da linha de cuidados pode apoiar o planejamento de ações para sua implementação e adequação.

O escopo da linha de cuidados às pessoas com doenças raras pode ser encontrado na **Portaria GM/**

MS nº 199/2014, incluída na Portaria de Consolidação nº 2/2017:

Art. 13. A linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, em conformidade com a RAS e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS.

A organização do cuidado no SUS para as pessoas com doenças raras segue a mesma lógica das demais redes, com o estabelecimento de ações de referência e contrarreferência entre a Atenção Primária à Saúde (APS) e a Atenção Especializada à Saúde (AE) (**Figura 5**).

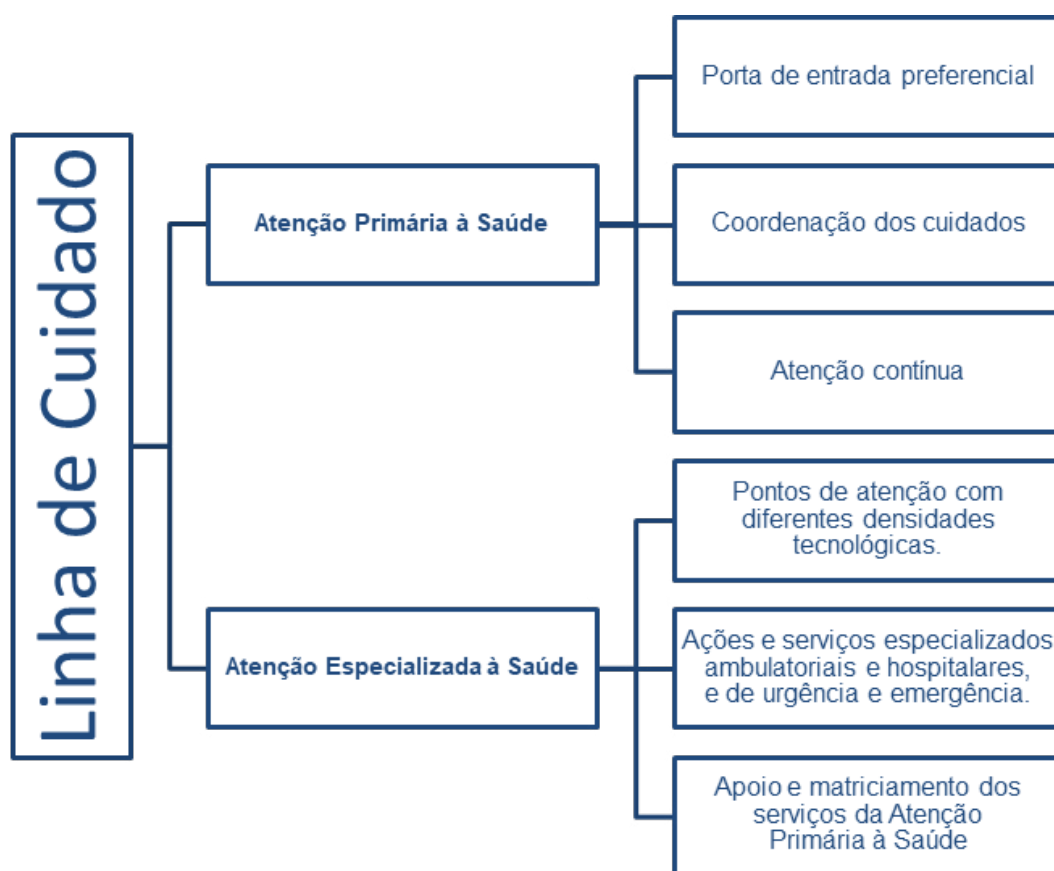


Figura 5: Estrutura da linha de cuidados segundo níveis de atenção em saúde.

Embora também se possa dar de outras formas, a APS deve ser a porta de entrada para o paciente com suspeita de doenças raras. É importante salientar que a maior parte das doenças raras acomete crianças. Desta forma, o acompanhamento pré-natal, a suplementação vitamínica para gestante e a adequada vacinação, entre outras ações, podem ser preventivas ou de detecção de algumas doenças. Um grande conjunto de doenças raras são afecções congênitas que impactam na saúde do bebê em seus primeiros dias de vida, o que pode requerer encaminhá-lo para um serviço especializado.

Uma política importante neste contexto é o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), capaz de identificar um conjunto de doenças raras que afeta precocemente a saúde de crianças, que foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS) no ano de 1992 (Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro de 1992, incluída na Portaria de Consolidação nº 5/2017). O “teste do pezinho” é compulsório

para todos os recém-nascidos vivos e abrange um conjunto de seis doenças. O PNTN encontra-se em processo de expansão, previsto em fases, e o exame cobrirá cerca de 14 grupos de doenças, podendo triar mais de 50 diferentes alterações genéticas associadas a enfermidades descritas e que são tratáveis.

De modo geral, a primeira consulta de um recém-nascido se dá em uma Unidade Básica de Saúde (UBS). Durante este primeiro contato, recomenda-se a da coleta da amostra de sangue para o “teste do pezinho”, lembrando que este procedimento deve ser realizado entre o 2º e 7º dias de vida. Caso o resultado do teste do pezinho seja sugestivo para alguma das doenças triadas, o paciente deverá ser encaminhado via regulação assistencial para uma consulta com um especialista na atenção especializada à saúde para investigação.

Outras doenças e condições podem ser monitoradas mediante coleta sistemática de informações da caderneta da criança no curso dos seus atendimentos pelas equipes de saúde da família ou no acompanhamento regular do desenvolvimento da criança. Em certas circunstâncias, pode ser relevante o relato da mãe ou do cuidador acerca de infecções de repetição, problemas alimentares ou alterações cognitivas ou motoras.

Ainda na APS, o apoio pode se dar via estímulo de adesão aos tratamentos ou mesmo via suporte aos cuidados domiciliares. Não é incomum que as condições raras sejam acompanhadas de alguma deficiência, o que significa que deve haver sinergia de ações com os serviços de reabilitação. Existem inúmeros exemplos de ações pertinentes à APS.

No caso de adultos ou idosos, se houver suspeita, clínica ou laboratorial, o usuário deve ser regulado para os pontos da atenção especializada (média ou alta complexidade), para seguir a investigação com especialista.

Na Atenção Especializada à Saúde, no nível secundário do SUS, o paciente será avaliado pelo médico especialista a fim de complementar a investigação diagnóstica com confirmação ou não da doença rara. Caso se confirme, serão realizados os exames pertinentes para avaliar o impacto da doença no organismo, com a adequada orientação sobre os cuidados em saúde e a necessidade de tratamento, medicamentoso e não medicamentoso. Sendo necessário o tratamento cirúrgico, de assistência nutricional ou de reabilitação, o paciente deverá ser encaminhado para as unidades pertinentes ou em unidades de alta complexidade, no nível terciário.

Os serviços que atendem pessoas com doenças raras estão geralmente localizados em hospitais escola ou hospitais universitários, locais onde há disponibilidade maior de equipe multidisciplinar e multiprofissional e que a estrutura de pesquisa pode apoiar a realização de testes moleculares e exames em genômica. É importante rememorar que há muitos ambulatorios de especialidades que prestam assistência às pessoas com doenças raras e que esta não é uma atribuição exclusiva de serviços habilitados. A Portaria GM/MS nº199/2014 (incluída na Portaria de Consolidação nº2/2017) estabeleceu o incentivo para os serviços que cumpram os requisitos nela previstos sejam habilitados como **Serviços de Referência em Doenças Raras e Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras**, que devem funcionar integradamente com os serviços da Rede de Cuidados da Saúde da Pessoa com Deficiência (RCPD), em especial, com os Centros Especializados em Reabilitação (CER) (Figura 6).

Na Atenção Especializada no nível terciário, o paciente poderá dispor da complementação diagnóstica, terapêutica cirúrgica, avaliação por outros especialistas, tratamentos de alta complexidade e cuidados paliativos.



Figura 6: Fluxo geral de uma pessoa com doença rara na RAS

Ainda que o fluxo dos pacientes seja esquematicamente apresentado de forma linear, é importante destacar que o sistema opera na lógica de continuidade dos cuidados (Figura 7), ou seja, de forma nuclear. Os serviços especializados devem estar integrados à APS. A complexidade assistencial das condições raras pode, em certos casos, implicar retenção do paciente nos ambulatórios especializados ou em unidades de internação. É importante, portanto, que haja orientação das equipes assistenciais sobre as condições adequadas para a transferência do cuidado dos pacientes ou proceder à desospitalização ou condução para o cuidado domiciliar.

Nesse contexto, o papel do sistema de regulação do acesso assistencial é essencial. As equipes de regulação devem ser capacitadas para compreender as necessidades particulares dos grupos de doenças raras, compreendendo que, mesmo que a maioria delas tenha curso crônico, pode haver episódios agudos que requerem intervenções em tempo oportuno. Essa regulação deve ser compreendida como um processo de organização das demandas assistências por meio do qual se estabelece um equilíbrio entre a oferta de serviços e as necessidades dos pacientes, com a coordenação de todas as solicitações por uma central.

No caso das doenças raras, a regulação assistencial deve coordenar o encaminhamento de pacientes em situações de urgência ou a priorização do atendimento ou internação para cada caso, o que permite respostas singulares dentro dos limites do sistema de saúde, no caso o SUS. Também pode auxiliar no monitoramento dos casos na rede de atenção à saúde, assegurando a disponibilidade dos recursos necessários para prover respostas assistenciais efetivas, em consonância com as pactuações estabelecidas para os níveis de atenção e entre os componentes da RAS e se fiando nos preceitos de regionalização e hierarquização do SUS.

A assistência às pessoas com doenças raras, de modo geral, tem sido circunscrita aos modelos assistenciais centrados na oferta de serviços, o que nem sempre atende às necessidades dos pacientes. Os serviços especializados têm sido buscados como primeira opção assistencial, e são utilizados como recurso de assistência continuada às pessoas com doenças raras. O estabelecimento adequado dos fluxos de “referência e contrarreferência” (transferência do cuidado), de mecanismos

para desospitalização do cuidado domiciliar e a capacitação das equipes de APS podem apoiar a gestão na redução de filas nos ambulatórios de especialidades e no dimensionamento das demandas por internação.

Compreende-se que o fluxo estabelecido na linha de cuidados é dinâmico, uma vez que ocorre no contexto de uma RAS interligada e interdependente. O planejamento, a organização e a coordenação para a assistência das pessoas com doenças raras requerem constante atualização e segurança de continuidade dos cuidados, o que passa por soluções diversas que envolvem gestores estaduais e municipais, além de conselhos de saúde, com o objetivo comum de prover os cuidados à saúde dessas pessoas.

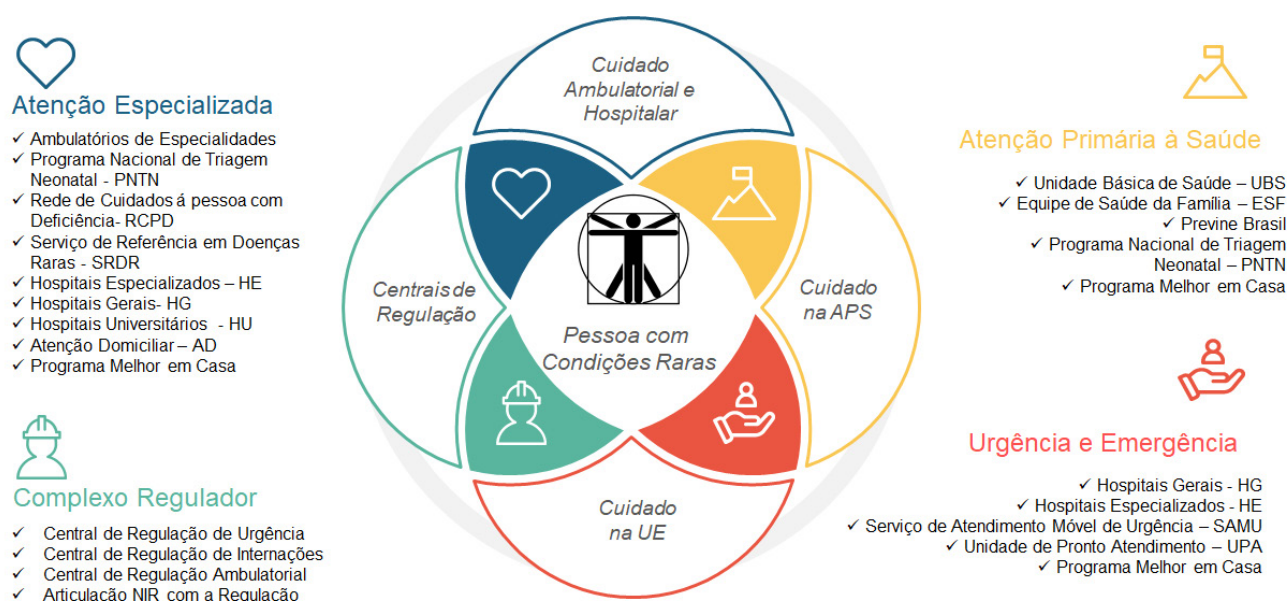


Figura 7: Componentes da linha de cuidados às pessoas com doenças raras
NIR – Núcleo Interno de Regulação (intra-hospitalar)

5. Serviços de Referência

É importante salientar que, para lidar com a diversidade das doenças raras, foram estabelecidos dois eixos estruturantes, que permitem classificar as condições raras de acordo com suas características comuns, com a finalidade de dar seguimento adequado e otimizar a lógica dos cuidados. No Eixo I estão dispostas as doenças raras de origem genética (anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual e erros inatos de metabolismo). No Eixo II, estão as condições raras de origem não genética, com etiologias diversas.

A organização dos Eixos permite estabelecer a precisa localização dos especialistas e da estrutura de apoio aos diagnósticos e tratamentos, ampliando o acesso assistencial e regulado das pessoas com doenças raras. Há serviços de atendimento às pessoas com doenças raras em diversas localidades do Brasil (Quadro 1). De modo geral, como já expresso, os hospitais universitários, federais e estaduais, que se somam em torno de cinquenta em todo o Brasil, e as associações beneficentes e voluntárias são os loci da atenção à saúde dos pacientes acometidos por doenças raras.

Quadro 1: Estabelecimentos de saúde classificados como Serviços de Referência ou Atenção Especializada em Condições Raras.

UF	MUNICÍPIO	ESTABELECIMENTO
BA	Salvador	Associação de Pais e Amigos Excepcionais – APAE
BA	Salvador	Hospital Universitário Professor Edgard Santos – HUPES
CE	Fortaleza	Hospital Universitário Walter Cantídio
CE	Fortaleza	Hospital Infantil Albert Sabin
DF	Brasília	Hospital de Apoio de Brasília
DF	Brasília	Hospital Materno Infantil de Brasília – HMIB
ES	Vitória	Hospital Santa Casa de Vitória
GO	Anápolis	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE de Anápolis
MG	Belo Horizonte	Hospital Infantil João Paulo II
MG	Juiz de Fora	Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora
PE	Recife	Associação de Assistência à Criança Deficiente – AACD/PE
PR	Curitiba	Hospital Infantil Pequeno Príncipe
PR	Curitiba	Complexo Hospital de Clínicas
RJ	Rio de Janeiro	IFF Fiocruz
RS	Porto Alegre	Hospital de Clínicas
RS	Santa Maria	Hospital Universitário da Universidade Federal de Santa Maria
SC	Florianópolis	Hospital Infantil Joana de Gusmão
SP	Santo André	Ambulatório de Especialidade da Faculdade de Medicina do ABC – FMABC
SP	Campinas	Hospital das Clínicas da Universidade Estadual de Campinas – UNICAMP
SP	Ribeirão Preto	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP
SP	São José do Rio Preto	Hospital de Base de São José do Rio Preto

Fonte: CGAE/DAET/SAES, janeiro/2022.

A ordenação da atenção à saúde deve seguir a lógica de cuidados em rede, promovendo assistência de forma sistêmica, por meio de processos dinâmicos voltados para o usuário. A assistência ao usuário deve ser centrada em seu campo de necessidades, vistas de forma ampla. As equipes assistenciais dos serviços que atendem pessoas com doenças raras podem contar com enfermeiros, técnicos de enfermagem, médicos especialistas, psicólogos, nutricionistas e assistentes sociais.

Box informativo 1 – Tipo de serviço

A Atenção Especializada da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras será composta por:

I – Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras.

O Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras deve oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar.

II - Serviço de Referência em Doenças Raras.

O Serviço de Referência em Doenças Raras deve oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica, em caráter multidisciplinar, de acordo com o seguinte: a) no mínimo dois (2) grupos do eixo de doenças raras de origem genética; **OU** b) no mínimo dois (2) grupos do eixo de doenças raras de origem não genética; **OU** c) no mínimo um (1) grupo do eixo doenças raras de origem não genética e um (1) grupo do eixo de doenças raras de origem genética.

Os estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras acolherão o paciente ou família com suspeita de doença rara, realizando os procedimentos necessários para a confirmação diagnóstica, determinando os tratamentos específicos, quando existirem, e orientando a família sobre os próximos passos em termos assistenciais, atuando sempre em articulação com os demais pontos de atenção da RAS. Nestes serviços pode haver, ou não, o aparato laboratorial necessário para a realização de exames citogenéticos, moleculares ou genômicos. Entre suas ações, também está o aconselhamento genético, que coteja as informações clínicas de determinada doença com a história familiar e patológica dos pacientes, estimativas de riscos genéticos e informações sobre etiologia da doença, informando sobre como pode ser a evolução das doenças e seus prognósticos e risco de recorrência.

As equipes dos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras incorporarão as informações provenientes dos demais serviços, fortalecendo a estruturação do PTS, com o estabelecimento de condutas, estratégias de tratamento e de prevenção adequadas para, quando possível, reduzir o impacto da condição sobre a vida do paciente. O estabelecimento do PTS permite a transferência do cuidado para outros pontos de atenção ou para a APS.

O processo de habilitação desses estabelecimentos de saúde se dá pelo Ministério da Saúde, em conformidade com os eixos e grupos descritos na Portaria GM/MS nº 199/2014 (Portaria de Consolidação nº2/2017) e em documentos complementares. O gestor local do SUS interessado na habilitação deve conhecer a demanda existente e quais são os serviços locais que já atendem pessoas com doenças raras. Neste sentido, sugere-se que, além da verificação da capacidade clínico-laboratorial instalada, haja uma atuação conjunta entre as respectivas Secretarias de Saúde gestora local do SUS e o conselho de saúde, a fim de determinar necessidades e impactos. Para os estabelecimentos de abrangência estadual, é importante verificar qual a origem dos encaminhamentos, com um levantamento de quais municípios esses pacientes com doenças raras são originários. Com a determinação da demanda e a avaliação da capacidade instalada, recordando que a Portaria GM/MS nº 199/2014 (Portaria de Consolidação nº2/2017) estabelece uma equipe mínima assistencial, é possível ingressar com a solicitação de habilitação da unidade para assistência às pessoas com doenças raras.

Box informativo 2 – Equipe Assistencial Mínima

I - O Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras deverá possuir equipe assistencial composta, no mínimo, por:

- a. enfermeiro;
- b. técnico de enfermagem; e
- c. médico RESPONSÁVEL pelo Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras com comprovada experiência na área ou especialidade; e
- d. contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.

II - O Serviço de Referência, além dos requisitos mínimos exigidos para o serviço de atenção especializada em doenças raras, deverá possuir equipe assistencial composta, nos termos especificados da Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, no mínimo, por:

- a. enfermeiro;
- b. técnico de enfermagem;
- c. 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;
- d. médico geneticista;
- e. neurologista;
- f. pediatra (quando atender criança);
- g. clínico geral (quando atender adulto);
- h. psicólogo;
- i. nutricionista (quando atender erros inatos do metabolismo);
- j. assistente social; e
- k. contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.
- l. O responsável técnico poderá fazer parte de equipe mínima assistencial, desde que tenha título de especialista na área da especialidade que acompanha e/ou comprovação de atuação na área por pelo menos 5 (cinco) anos para uma das doenças raras acompanhadas pelo Serviço de Referência em Doenças Raras.

Box Informativo 3 – Como identificar qual tipo de serviço em Doenças Raras seu Estado/Município deve habilitar?

Para identificar os serviços que poderão ser habilitados e em quais eixos e grupos daqueles descritos na Portaria GM/MS 199/2014 é necessário o conhecimento da realidade local, da demanda assistencial existente e dos serviços que já realizam atendimento em doenças raras

no seu Estado ou Município. Para isso, sugere-se que cada Estado discuta a Portaria junto ao COSEMS e respectivas instâncias de pactuação, para ter uma visão mais abrangente das necessidades existentes nesta área no seu Estado.

Nos Estados em que ainda não há um levantamento sobre essa realidade, sugere-se algumas ações como ponto de partida para definir a respeito da implementação da Política:

- Verificar quais serviços já realizam atendimentos de pacientes com doenças raras (hospitais universitários, ambulatórios de genética, neurologia, endocrinologia, pediatria, neonatal, etc.).
- No caso dos estabelecimentos de abrangência estadual que atendem doenças raras, verificar qual a origem dos encaminhamentos. Fazer um levantamento de quais municípios esses pacientes com doenças raras são egressos.
- Fazer um levantamento, junto aos especialistas que atuam nesses estabelecimentos, de quais são as principais doenças ou grupos de doenças raras que os estabelecimentos atendem.
- Verificar se o estabelecimento possui a equipe mínima necessária para habilitar o Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em Doenças Raras;

A partir da obtenção das informações listadas acima, ficará mais fácil para o gestor local decidir para qual tipo de serviço será solicitada a habilitação, e qual(is) grupo(s) de doenças do Eixo I ou II, ou ambos, o serviço atenderá.

Poderão pleitear a habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras os estabelecimentos de saúde que obedeçam aos seguintes requisitos mínimos:

I - Possuam alvará de funcionamento e se enquadrem nos critérios e normas estabelecidos pela legislação em vigor ou outros que venham a substituí-la ou complementá-la, precipuamente:

- Resolução - RDC nº 50/ANVISA, de 21 de fevereiro de 2002, que dispõe sobre o Regulamento Técnico para Planejamento, Programação, elaboração e avaliação de projetos físicos de estabelecimentos assistenciais de saúde e suas alterações.
- Resolução - RDC nº 306/ANVISA, de 6 de dezembro de 2004, que dispõe sobre o Regulamento Técnico para o gerenciamento de resíduos de serviços da saúde.
- Resolução - ABNT NBR 9050 - Norma Brasileira de Acessibilidade a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos - que estabelece critérios e parâmetros técnicos a serem observados quando do projeto de construção, instalações e adaptações de edificações, mobiliários, espaços e equipamentos urbanos.

II - Disponham dos seguintes serviços de apoio diagnóstico:

- laboratório de patologia clínica, anatomia patológica e de exames genéticos próprio ou alcançável;
- laboratório de imagem próprio ou alcançável.

III - Garantam, junto à RAS, as necessidades de internação (enfermaria e UTI) e cirurgia, que terão seus fluxos regulados conforme pactuações locais.

Na hipótese de os estabelecimentos de saúde não oferecerem as ações e serviços necessários para o cumprimento dos requisitos descritos em II e III, os mesmos poderão ser formalmente

referenciados e contratualizados. Para pleitear a habilitação dos estabelecimentos de saúde como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras, as Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios encaminharão à Coordenação Geral de Atenção Especializada (CGAE/SAES/MS):

- Resolução da CIR e da CIB ou, no caso do Distrito Federal, do Colegiado de Gestão da Secretaria de Saúde (CGSES/DF) contendo: relação dos estabelecimentos de saúde que realizarão a atenção especializada como Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em Doenças Raras, indicando quais destes realizarão o aconselhamento genético, se necessário; e a relação dos laboratórios que realizarão os exames diagnósticos, conforme descrito nesta Portaria.
- Atualização dos dados no SCNES dos estabelecimentos a serem habilitados.
- Cópia da publicação em diário oficial do extrato de contrato com o serviço de saúde, quando este não for da rede própria da respectiva secretaria de saúde.
- Indicação do(s) eixo(s) assistencial(is) de que trata o art. 12, bem como os grupos de doenças doença(s) para a(s) qual(is) o estabelecimento ofertará a assistência.
- Formulário de Vistoria, preenchido e assinado pelos respectivos gestores públicos de saúde.
- Titulação dos profissionais da equipe mínima assistencial e do responsável técnico cadastrados no SCNES.

Os Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras, assim como os demais pontos de assistência da atenção especializada que atendem pessoas com doenças raras, devem atuar de forma sinérgica e integrada com a Rede de Cuidados à Saúde da Pessoa com Deficiência. Esta rede conta com o apoio dos pontos de atenção à saúde em seus diferentes níveis e têm os Centros Especializados em Reabilitação (CER) como ponto coordenador de cuidado. Atualmente, os CERs estão presentes em todos os estados da Federação. Estes podem acolher ao paciente usuário com suspeita ou diagnóstico confirmado de doença rara, que será submetido à avaliação por meio de uma equipe multiprofissional para avaliação ou complementação de estratégias de reabilitação, o que pode incluir a indicação de órteses, próteses e meios auxiliares de locomoção que são prescritos de forma individualizada. Durante todo o processo de reabilitação, o usuário é continuamente reavaliado para se definir o momento da alta e realizar o encaminhamento para os outro(s) ponto(s) de atenção à saúde e de assistência social, conforme sua necessidade. O foco da reabilitação é melhorar a funcionalidade e minimizar fatores que prejudiquem a qualidade de vida e participação social das pessoas.

A atuação integrada da atenção especializada prevê uma assistência inter e multidisciplinar e o envolvimento direto de profissionais, cuidadores e das famílias dos doentes nos processos dos cuidados. Nos CER, há profissionais que complementam a atuação daqueles presentes nos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras, como: assistentes sociais, enfermeiros, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, médicos, psicólogos, terapeutas ocupacionais, entre outros. O CER é um ponto de atenção ambulatorial especializado em reabilitação que procede diagnóstico, tratamento, concessão, adaptação e manutenção de tecnologia assistiva, constituindo-se em referência para a rede de atenção à saúde da pessoa com deficiência no território. É organizado por modalidades de reabilitação (auditiva, física, intelectual, visual) isoladas ou em combinação.

Novamente, é preciso recordar que os serviços supracitados se integram à diversidade de serviços

especializados ofertados no SUS. No presente momento, a SAES tem envidado esforços no sentido de integrar as ações das diferentes coordenações que serviços que podem apoiar as pessoas com doenças raras. Estão sendo conduzidas as seguintes ações: sistematização das informações, o planejamento para melhorar a capacidade diagnóstica, a identificação de pontos críticos para efetiva linha de cuidados, e a estruturação de ações educacionais. Para tal finalidade, será instituída a Câmara Técnica Assessora das Doenças Raras.

6. Considerações Finais

O objetivo geral da divulgação da linha de cuidados das pessoas com doenças raras é dar uma visão global ao gestor executivo do SUS, acerca do conjunto de ações que podem ser procedidas para prover que essas pessoas sejam assistidas de forma integral. As portas de entradas de pacientes são diversas, mas o fluxo dos pacientes pode ser adequadamente coordenado na RAS, com a atuação integrada da regulação assistencial dos pacientes de atenção, da APS e da AES. É reconhecido que, dada a diversidade e complexidade diagnósticas, em certos grupos os itinerários assistenciais dos pacientes com doenças raras se tornam longos, o que pode impactar na sua qualidade de vida e implica intervenções posteriores visando a tratar quadros crônicos complexos que não contaram com a adequada orientação. É necessário e pertinente que se adotem medidas de orientação das equipes sobre as doenças raras, com vistas a diminuir as barreiras de acesso assistencial e qualificar a oferta de serviços. A tríade qualificação das equipes, orientação dos cuidados e regulação assistencial adequada pode ter impactos positivos na gestão do SUS e na vida das pessoas com doenças raras.

7. Bibliografia Consultada

- Brasil. Conselho Nacional de Secretários de Saúde. Assistência de Média e Alta Complexidade no SUS / Conselho Nacional de Secretários de Saúde. – Brasília: CONASS, 2007. 248 p. (Coleção Progestores – Para entender a gestão do SUS, 9)
- Brasil. Ministério da Saúde. DIRETRIZES PARA ORGANIZAÇÃO DA REDE DE ATENÇÃO À SAÚDE DO SUS. https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2010/anexos/anexos_prt4279_30_12_2010.pdf
- Brasil. Ministério da Saúde. Documentação Oficial do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). https://wiki.saude.gov.br/cnes/index.php/P%C3%A1gina_principal
- Brasil. Ministério da Saúde. Portaria de Consolidação Nº 2/2017. https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prc0002_03_10_2017.html
- Brasil. Ministério da Saúde. PORTARIA Nº 1.559, DE 1º DE AGOSTO DE 2008. Institui a Política Nacional de Regulação do Sistema Único de Saúde - SUS. https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2008/prt1559_01_08_2008.html
- Brasil. Ministério da Saúde. Protocolos e Diretrizes da CONITEC. <http://conitec.gov.br/index.php/protocolos-e-diretrizes>
- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem neonatal biológica: manual técnico / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática. – Brasília:

Ministério da Saúde, 2016. 80 p. : il.

- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Política Nacional de Saúde da Pessoa Portadora de Deficiência / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde – Brasília: Editora do Ministério da Saúde, 2008. 72 p. – (Série E. Legislação em Saúde)
- Bremm JM, Cardoso-Dos-Santos AC, Magalhães VS, Medeiros-de-Souza AC, Alves RFS, Araujo VEM de, et al. Anomalias congênitas na perspectiva da vigilância em saúde: compilação de uma lista com base na CID-10. *Epidemiologia e Serviços de Saude : Revista Do Sistema Unico de Saude Do Brasil* 2020;29:e2020164. <https://doi.org/10.1590/S1679-49742020000500015>.
- Dharsi S, Wong-Rieger D, Harold M, Terry S. Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet J Rare Dis* 2017;12:63. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0618-0>.
- Fernandez HGC, Moreira MCN, Gomes R. Tomando decisões na atenção à saúde de crianças/adolescentes com condições crônicas complexas: uma revisão da literatura. *Ciência & Saúde Coletiva* 2019. <https://doi.org/10.1590/1413-81232018246.19202017>.
- Ferreira CR. The burden of rare diseases. *American Journal of Medical Genetics Part A* 2019;179:885–92. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61124>.
- Huyard C. How did uncommon disorders become “rare diseases”? History of a boundary object. *Sociol Health Illn* 2009;31:463–77. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.2008.01143.x>.
- Huyard C. What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients’ judgements on being ill and being rare. *Health Expect* 2009;12:361–70. <https://doi.org/10.1111/j.1369-7625.2009.00552.x>.
- Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics* 2020;28:165–73. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>.
- Pinto M, Gomes R, Tanabe RF, Costa ACC da, Moreira MCN. Análise de custo da assistência de crianças e adolescentes com condições crônicas complexas. *Ciência & Saúde Coletiva* 2019. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182411.08912018>.
- Rabeharisoa V, Callon M, Filipe AM, Nunes JA, Paterson F, Vergnaud F. From ‘politics of numbers’ to ‘politics of singularisation’: Patients’ activism and engagement in research on rare diseases in France and Portugal. *BioSocieties* 2014;1–24. <https://doi.org/10.1057/biosoc.2014.4>.
- Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare Disease Terminology and Definitions—A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value in Health* 2015;18:906–14. <https://doi.org/10.1016/j.jval.2015.05.008>.
- Vicente E, Pruneda L, Ardanaz E. Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gaceta Sanitaria* 2020;34:536–8. <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2020.02.012>.

DISQUE SAÚDE **136**

gov.br/**saude**

    **minsaude**

MINISTÉRIO DA
SAÚDE



PÁTRIA AMADA
BRASIL
GOVERNO FEDERAL