

# Assistência às pessoas com doenças raras na região de saúde Pireneus: análise situacional e proposta intervencionista

## Assistance to people with rare diseases in the Pireneus health region: situational analysis and interventionist proposal

Lorena de Oliveira Silva\*, Ana Carla Martins Rodrigues, Lanna Tarce Gonçalves de Morais, Paulo Vitor da Cunha Cintra, Victor Augusto Cândido Domingos, Danniane Marinho e Silva

Centro Universitário de Anápolis UniEVANGÉLICA, Anápolis-GO- Brasil.

### Resumo

**Objetivo:** Descrever a execução da assistência às pessoas com doenças raras (DR) na região de saúde de Pireneus com proposta intervencionista. **Métodos:** Trata-se de um estudo transversal e observacional. Os dados foram coletados no período de 12 de julho de 2019 a 18 de julho de 2019 utilizando o Sistema do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde e Sistema de Informação Ambulatorial para obter dados referentes ao período de janeiro de 2014 a maio de 2019. Foi empregado o Excel para tabulação dos dados levantados e realizou-se a análise situacional aplicando as teorias de Pareto e Ishikawa. **Resultados:** O Serviço de Referência em DR na regional Pireneus realizou 255 consultas entre os anos de 2017 a maio de 2019. Em 2017, o eixo de atendimento em anomalias congênitas representou 56,16% do total daquele ano. O eixo deficiência intelectual atingiu 50,19% do total de atendimentos do período em estudo. Nota-se que a categoria deficiência intelectual apresentou pico em maio de 2018 (77,7%) e em março de 2019 (76%). **Conclusões:** Este artigo possibilitou a descrição da assistência às pessoas com doenças raras na região de saúde de Pireneus, com intervenção estratégica significativa a fim de potencializar a qualidade do serviço prestado e mitigar os obstáculos que os portadores de doenças raras enfrentam durante a procura por atendimento resolutivo e humanizado.

### Abstract

**Objective:** To describe the implementation of assistance to people with rare diseases (RD) in the health region of Pireneus with an interventionist proposal. **Methods:** This is a cross-sectional and observational study. The data were collected from July 12, 2019 to July 18, 2019 using the National Registry of Health Establishments and Outpatient Information System to obtain data from the period of January 2014 to May 2019. The Excel was used to tabulate the data collected and a situational analysis was carried out applying the theories of Pareto and Ishikawa. **Results:** The RD Reference Service in the Pireneus region realized 255 consultations between the years 2017 to May 2019. In 2017, the service center axis for congenital anomalies represented 56.16% of the total for that year. The category of intellectual disability reached 50.19% of the total attendances during the period under study. It is noted that the axis of intellectual disability peaked in May 2018 (77.7%) and in March 2019 (76%). **Conclusions:** This article made it possible to describe the assistance to people with rare diseases in the Pireneus health region, with significant strategic intervention in order to enhance the quality of the service provided and mitigate the obstacles that patients with rare diseases face during the search for resolute and humanized care..

### Palavras-chave:

Doenças Raras.  
Atenção Primária à Saúde.  
Integralidade em Saúde.

### Keyword:

Rare Diseases.  
Primary Health Care.  
Integrity in Health.

\*Correspondência para/ Correspondence to: Lorena de Oliveira Silva

E-mail: [lorena.deos@gmail.com](mailto:lorena.deos@gmail.com)

## INTRODUÇÃO

Define-se como doenças raras (DR) aquelas que afetam até 65 pessoas para cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. No Brasil, o direito à saúde destas pessoas foi garantido pela Portaria nº199 que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Esta política tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas portadoras de doenças raras, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.<sup>1</sup>

A nível regional, uma ferramenta que permite ao gestor conhecer a realidade da saúde desses pacientes é a Sala de Situação em Saúde/SDSS. Neste ambiente, a partir dos dados dos principais sistemas de informações em saúde, produz-se um conjunto de indicadores selecionados e desenvolve-se um diagnóstico situacional em saúde, com orientação ao passado, ao presente e ao futuro, para favorecer a tomada de decisões na busca de uma nova realidade ou de uma nova situação.<sup>2</sup>

Compreender como o Sistema Único de Saúde (SUS) organiza o atendimento das necessidades para DR permite o entendimento dos desafios do sistema público de saúde brasileiro, em especial aqueles relacionados à universalidade da cobertura.<sup>1</sup>

Dessa forma, o presente artigo se justifica pela necessidade de identificação da forma como a assistência à saúde de pacientes com doenças raras da regional Pireneus tem sido executada, uma vez que tal ação é incontestável para o seguimento holístico da integralidade no âmbito da saúde pública em nosso meio. A partir disso, é igualmente imprescindível verificar se a quantidade de atendimentos da unidade de referência da regional destinadas para estes pacientes está de acordo com o número real de portadores de doenças raras na regional, indicador fidedigno de cobertura adequada. Fazer uma pequena justificativa do estudo

(acrescentada justificativa para o estudo neste parágrafo).

Assim, o presente artigo tem como objetivo descrever a assistência às pessoas com doenças raras na região de saúde de Pireneus.

## METODOLOGIA

Trata-se de um estudo transversal e observacional. Os dados foram coletados no período de 12 de julho de 2019 a 18 de julho de 2019 utilizando o Sistema do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (SCNES) e o Sistema de Informação Ambulatorial (SIA/SUS) para obter informações referentes ao período de janeiro de 2014 a maio de 2019. A escolha do período abrange, desde o ano da publicação da Portaria do Ministério da Saúde (2014) até a data de última produção disponível nos sistemas de saúde (maio/2019). Foi empregado o Excel para tabulação dos dados levantados e realizou-se a análise situacional aplicando as teorias de Pareto e Ishikawa.

O Gráfico de Pareto é uma técnica relativamente direta que classifica os itens de informação nos tipos de problemas ou causas de problemas por ordem de importância podendo ser usado para destacar áreas em que as investigações poderão ser úteis. O Diagrama de Ishikawa também conhecido como Diagrama de Causa e Efeito possibilita a visualização de várias causas para um determinado problema e a partir disso, é identificada a causa fundamental do problema para que sejam determinadas as ações corretivas necessárias.<sup>3</sup>

## RESULTADOS

Na região em saúde de Pireneus, o Serviço de Referência em doenças raras constitui-se na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), possuindo as respectivas habilitações expostas na Tabela 01.<sup>4</sup>

Segundo a Portaria número 199 de 2014, a organização dos cuidados das pessoas com DR é estruturada em Eixos: Eixo I, composto pelas DR de origem genética e organizado nos grupos de anomalias congênitas ou de

manifestação tardia, deficiência intelectual e erros inatos de metabolismo e Eixo II, composto

por DR de origem não genética e organizado nos grupos de doenças infecciosas, inflamatórias e autoimunes.<sup>3</sup>

**Tabela 01:** Serviços habilitados no atendimento de doenças raras no estado de Goiás

<b>Código CNES</b>	<b>Descrição</b>	<b>Unidade habilitada em Goiás</b>
35.07	Serviço de Referência em Doenças Raras - Eixo I - Doença Rara de Origem Genética: 1- Anomalias Congênitas ou de manifestação tardia	APAE Anápolis
35.08	Serviço de Referência em Doenças Raras - Eixo I - Doença Rara de Origem Genética: 2- Deficiência intelectual associada a Doenças Raras	APAE Anápolis
35.09	Serviço de Referência em Doenças Raras - Eixo I - Doença Rara de Origem Genética: 3- Erro Inato de Metabolismo (EIM)	APAE Anápolis
35.12	Serviço de Referência em Doenças Raras - Eixo II - Doença Rara de Origem não Genética: 1- Doenças raras infecciosas	APAE Anápolis

**Fonte:** Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde - CNES

A Portaria nº 199 exige ainda que Serviços de Atenção Especializada necessitem de equipe mínima de 1 enfermeiro, 1 técnico de enfermagem e 1 médico responsável pelo Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras com comprovada experiência na área ou especialidade. Além disso, é necessário que haja um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.<sup>3</sup>

Já para pleitear a habilitação como Serviço de Referência em doenças raras, o estabelecimento de saúde deverá possuir equipe assistencial para cada grupo dos 3 Eixos, composta, no mínimo, por 1 enfermeiro, 1 técnico de enfermagem, 1 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, 1 médico geneticista, 1 neurologista, 1 pediatra (quando atender criança), 1 clínico geral, 1 psicólogo, 1 nutricionista e 1 assistente social. De acordo com o Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES), o serviço de

DR em Pireneus está em conformidade com as exigências expostas na Portaria.<sup>3</sup>

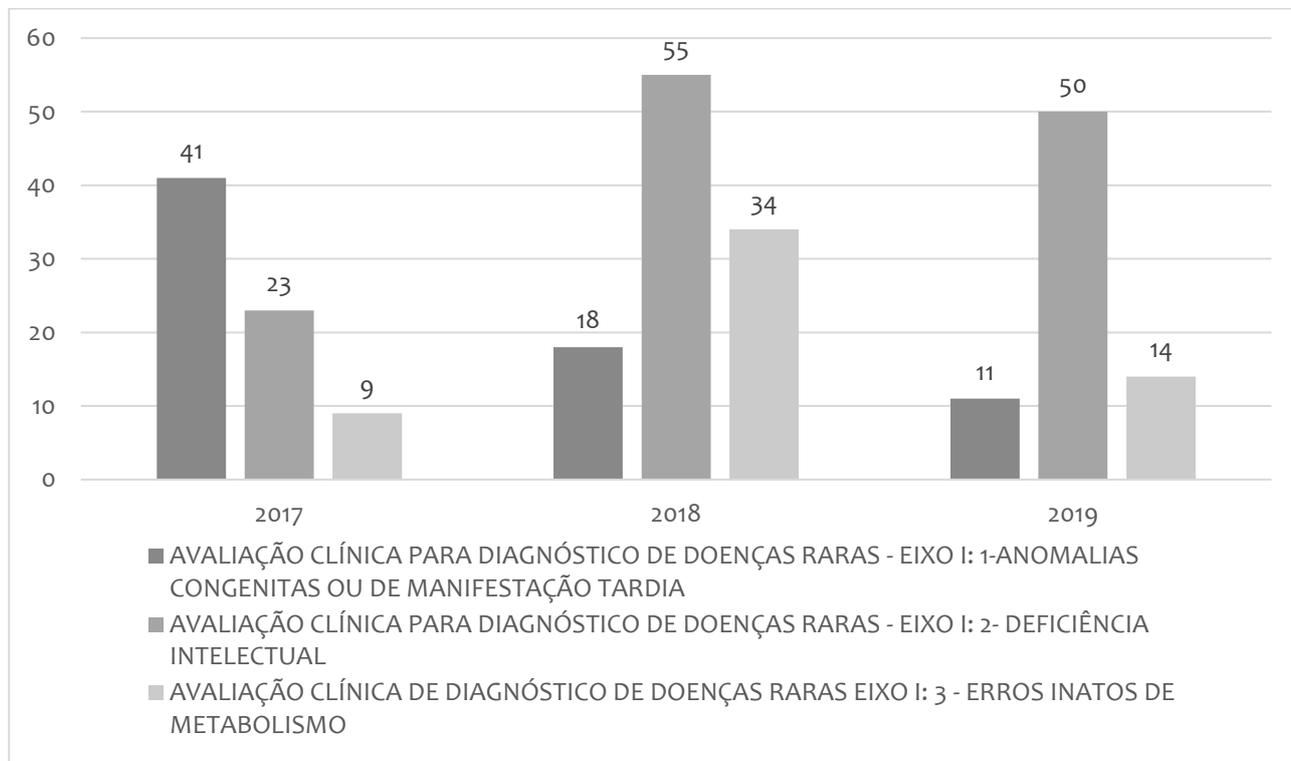
A atenção especializada possui a responsabilidade de realizar ações e serviços de diagnóstico, habilitação/reabilitação e tratamento específico, se possível. Quando a atenção especializada se configurar como Serviço de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em DR, em especial para DR com anomalias congênitas, estes serviços deverão ser a referência para os encaminhamentos oriundos da Atenção Básica ou de outro serviço de saúde da atenção especializada. Cabe, ainda, a esse nível de atenção fazer o encaminhamento e a referência, de forma regulada, de paciente com anomalia congênita isolada ou com anomalias congênitas múltiplas, a Serviços ou Serviços de Referência em DR, com relatório clínico resumido.<sup>3</sup>

Na Região Pireneus, o Serviço de Referência em DR foi habilitado pelo Ministério da Saúde em outubro de 2016, segundo dados do CNES. O Serviço de Referência em DR na regional Pireneus realizou 255 consultas entre os anos de 2017 a maio de 2019. Em 2017, o eixo de atendimento em anomalias congênitas

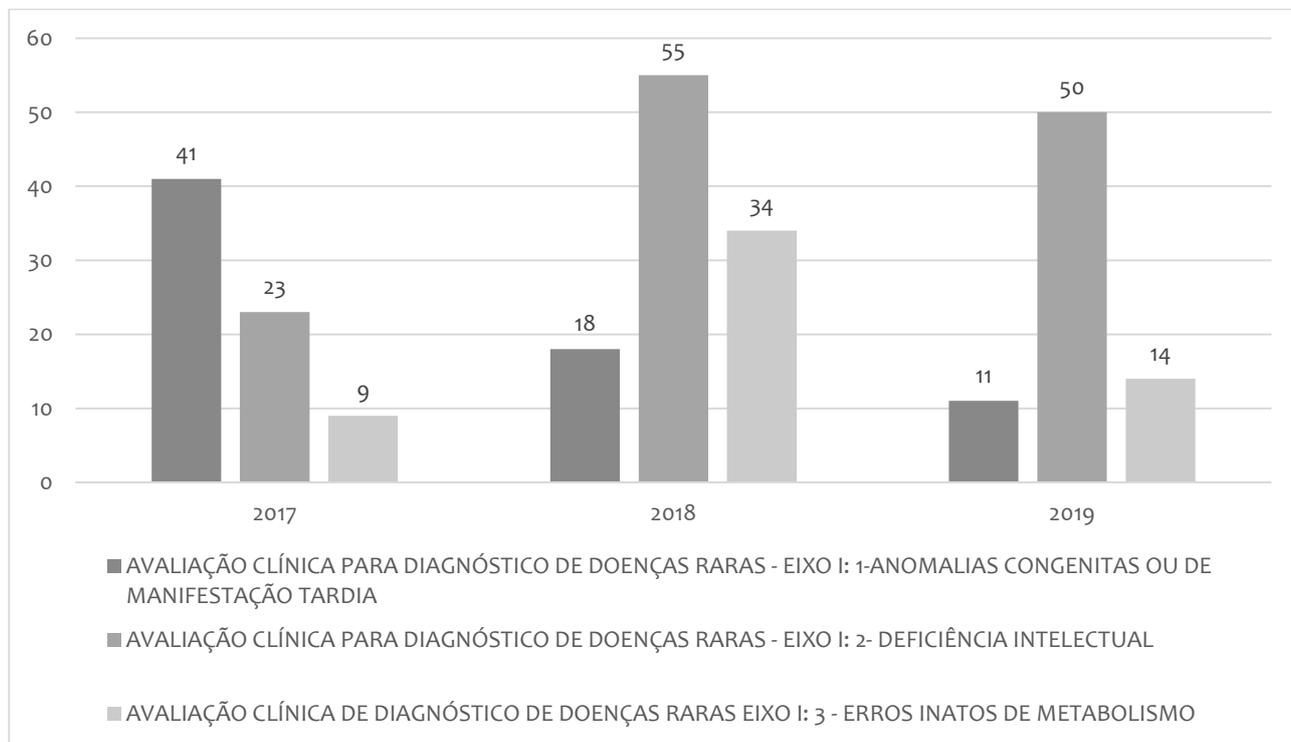
representou 56,16% do total de consultas. O eixo de deficiência intelectual apresentou aumento no número de atendimento nos anos seguintes

correspondendo a 50,19% do total de atendimentos do período em estudo (Gráfico 01).<sup>5</sup>

**Gráfico 01:** Produtividade de Consultas Especializadas do Serviço de Referência em Doenças Raras- Região Pirineus por ano.



**Gráfico 02:** Produtividade de Consultas Especializadas do Serviço de Referência em Doenças Raras - Região Pireneus por ano.



Observando-se mês a mês, nota-se que apesar de haver períodos sem atendimentos e outros com maior número de consultas, os 3 eixos apresentaram padrão semelhante de produtividade até abril de 2018. No entanto, a partir de maio de 2018, o eixo de atendimento de deficiência intelectual apresentou números superiores aos demais, apresentando picos em maio de 2018 (77,7% do total mensal) e em março de 2019 (76%) (Gráfico 02).<sup>5</sup>

Considerando a definição de DR trazida pela Portaria nº 199, com incidência de 1,3 casos para cada 2.000 pessoas e que o estado de Goiás possui população de aproximadamente 7 milhões de habitantes, estima-se a média de 4550 pessoas com DR no estado.<sup>3</sup>

Segundo dados do CNES, a APAE de Anápolis é a unidade de referência para todo o estado, até então. Logo, é a responsável pelo atendimento especializado de todos estes pacientes. Dessa forma, infere-se que a unidade apresenta uma baixa produtividade quando se observa o número de consultas por eixo da diretriz.

## DISCUSSÃO

De acordo com a Diretriz de Atenção Integral a Pessoas com Doenças Raras, a Atenção Básica, através das Unidades Básicas de Saúde, Equipes de Atenção Básica e Núcleo de Atenção à Saúde da Família (NASF), requer capacitação adequada para orientar sobre a prevenção de anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo, DR não genéticas, bem como reconhecer o indivíduo com necessidade de atendimento em DR, o que pode ser alcançado por meio de educação permanente.<sup>4</sup>

É função da Atenção Básica ofertar atenção multiprofissional e Projeto Terapêutico Singular sendo que o indivíduo e sua família devem ser acompanhados em seu território, durante e após o processo de definição diagnóstica. O apoio multiprofissional, a partir da necessidade de cada paciente, é essencial para a qualidade do cuidado prestado. A realização do Projeto Terapêutico Singular (PTS)

é ferramenta norteadora para as equipes de referência (Serviços Especializados e Serviços de Referência de Doenças Raras, Atenção Básica, NASF e outros) atuarem com uma abordagem integral, compartilhando o cuidado entre si.<sup>6</sup>

Inclui-se como papel na Atenção Básica o encaminhamento para Serviço de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em Doenças Raras indivíduos e famílias que possuem suspeita aventada de DR. Para isso, é necessária consulta orientada com anamnese e exame físico direcionados, que contemplem aspectos relacionados à hipótese diagnóstica sindrômica e respectivos diagnósticos diferenciais.<sup>4</sup>

De acordo com Marcel (2012), um dos principais problemas que estes pacientes enfrentam é o acesso ao tratamento. A inexistência de um fluxo e uma rede organizada leva a um longo caminho até que estas famílias cheguem aos centros de referência.<sup>7</sup>

A partir dos dados obtidos e da revisão de literatura sobre o assunto, aplicou-se a teoria de Ishikawa para análise situacional com base no estudo de Luca (2017). O problema central da discussão é a baixa produtividade do serviço de referência. A partir dele, foi possível elencar as principais hipóteses para este resultado, que foram divididas em 4 categorias.<sup>3</sup> A primeira é relacionada à falta de familiaridade dos profissionais que atendem os pacientes com DR. Tal fenômeno justifica-se pela relativa ausência de experiência quando compara-se a doenças mais prevalentes na população, como a Hipertensão e Diabetes, por exemplo. Este fato pode, inclusive, ser justificativa para aumento no número de consultas relacionadas à deficiência intelectual, que tem ganhado notoriedade na mídia e maior difusão populacional nos últimos anos.<sup>8</sup>

A segunda categoria de problemática emerge uma vez que a equipe de saúde desconhece o manejo das DR, o seu diagnóstico fica prejudicado, o que leva a um prejuízo na articulação do atendimento destes pacientes nos diversos pontos da linha de cuidado, gerando uma rede ineficiente.<sup>4</sup>

Já a terceira categoria está relacionada às redes de atenção onde se identifica a inexistência de um fluxo organizado desses pacientes pelos pontos de atenção. E, por fim, como a última categoria elencada, tem-se a hipótese de que uma rede não estruturada poderia gerar subnotificações e registros não confiáveis.<sup>4</sup>

Com isso é possível estabelecer algumas intervenções estratégicas para contribuir na ampliação dos atendimentos por parte da Atenção Primária à Saúde (APS) e pelo Serviço de Referência em DR. Uma estratégia possível seria a disseminação do Protocolo de Regulação de Doenças Raras, a partir da identificação dos pontos de atenção na rede (APS, Atenção Secundária e Serviço de Referência), que exemplificasse o fluxo acima descrito do Ministério da Saúde possibilitando a realização de referência e contrarreferência adequadas.

Além disso, é necessário oferecer capacitação com os profissionais da APS abordando identificação da síndrome clínica, manejo diagnóstico, aplicação do fluxograma de atendimento e acompanhamento de comorbidades clínicas para cada paciente. A elaboração de um Guia de Referência Rápido sobre Doenças Raras disponível a todos os municípios da rede também poderia contribuir na disseminação dessas informações.

## CONCLUSÃO

Este artigo possibilitou a descrição da assistência às pessoas com Doenças Raras na região de saúde de Pireneus, com intervenção estratégica significativa a fim de potencializar a qualidade do serviço prestado e mitigar os obstáculos que os portadores de doenças raras enfrentam durante a procura por atendimento resolutivo e humanizado.

## DECLARAÇÃO DE CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores declaram a inexistência de conflito de interesses.

**Forma de citar este artigo:** Silva LO, Rodrigues ACM, Morais LTG, Cintra PVC, Domingos VAC, Silva DM. Assistência às pessoas com doenças raras na região de saúde pireneus: análise situacional e proposta intervencionista. Rev. Educ. Saúde 2020; 8 (1): 111-117.

## REFERÊNCIAS

1. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Acesso em 27/08/2019. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegi/s/gm/2014/prto199\\_30\\_01\\_2014.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegi/s/gm/2014/prto199_30_01_2014.html)
2. Deininger LDSC, Lucena KDTD, Figueiredo DCMM, Silva CCD, Oliveira AECD, Anjos UUD. A sala de situação da dengue como ferramenta de gestão em saúde. Saúde em Debate. 2014; 38: 50-56.
3. LUCA L, PASARE M, STANCIOIU A. Study to determine a new model of the Ishikawa diagram for quality improvement. Fiability & durability. 2017; 1: 249-54.
4. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. 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.
5. Brasil, Ministério da Saúde. Banco de dados do Sistema Único de Saúde-DATASUS, Sistema de Informação Ambulatorial. SAI/SUS. Acesso em 27/08/2019. Disponível em: <http://www2.datasus.gov.br/>
6. Barbosa LA, & de Sá NM. Linhas de cuidado e itinerários terapêuticos para doenças raras no Distrito Federal. Tempus Actas de Saúde Coletiva. 2016; 10(3):69-80.

7. Marcel YB. Itinéraires therapeutiques d'un malade decede du sida a Abidjan (Côte d'Ivoire). European Scientific Journal. 2012; 8(13):81-92.
8. Campos DDS, Moreira MCN, Nascimento MAFD. Navegando em águas raras: notas de uma pesquisa com famílias de crianças e adolescentes vivendo com doenças raras. Ciência & Saúde Coletiva. 2020; 25: 421-428.