

Estado do Rio Grande do Sul  
Secretaria Estadual da Saúde



# Guia de Atenção às Doenças Raras

Porto Alegre - RS  
2024

É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte.  
Distribuição gratuita.

**Tiragem:** 1ª edição – 2022 – versão eletrônica  
**2ª edição – 2024 – versão eletrônica**

**Elaboração, distribuição e informações:**

**Secretaria Estadual da Saúde/RS**

**DAPPS** - Departamento de Atenção Primária e Políticas de Saúde - **Direção de Departamento:** Marilise Fraga de Souza

**DGAE** - Departamento de Gestão da Atenção Especializada - **Direção de Departamento:** Lisiane Wasem Fagundes

**DEAF** - Departamento de Assistência Farmacêutica - **Direção de Departamento:** Alexandre Morais Neves

**DRE** - Departamento de Regulação Estadual - **Direção de Departamento:** Suelen Arduin

Avenida Borges de Medeiros, 1501 (Centro Administrativo Fernando Ferrari) - Bairro Praia de Belas CEP: 90119-900 - Porto Alegre/RS

**Organização: Grupo Conductor da Atenção às Pessoas com Condições Crônicas / Grupo Técnico - Doenças Raras**

**Elaboração:**

❖ **Secretaria Estadual da Saúde RS:**

- **Departamento de Atenção Primária e Políticas de Saúde:**
  - **Divisão de Atenção Primária à Saúde:** Carla Daiane Silva Rodrigues e Priscila Helena Miranda Soares
  - **Divisão de Condições Crônicas Transmissíveis e Não Transmissíveis:** Fábio de Freitas Floriano, Fernanda Torres de Carvalho e Camila Guaranha
  - **Divisão das Políticas dos Ciclos de Vida:** Ana Lúcia Galbarino Amaral, Jeanice Dorneles Cardoso
  - **Divisão de Políticas Transversais:** Alpheu Ferreira do Amaral Junior, Marilise Fraga de Souza e Carla Guimarães da Silva
  - **Divisão da Primeira Infância Melhor:** Virgínia Heberle Eichler
  - **Divisão de Monitoramento e Avaliação:** Cândida Kirst Bergmann
- **Departamento de Gestão da Atenção Especializada:** Ayesa Domini de Castilhos Lorentz, Cristiane Schuller, Karen Fernanda Gomes Godoi, Luciana Rocha da Silveira
- **Departamento de Regulação:** Yara Castro
- **Departamento de Assistência Farmacêutica:** Gabriela Bandeira Burlamaque

❖ **Hospital de Clínicas de Porto Alegre/ Universidade Federal do Rio Grande do Sul:** Ida Vanessa Doederlein Schwartz

❖ **Hospital Materno Infantil Presidente Vargas/Prefeitura Municipal de Porto Alegre:** Cristiane Kopacek, Vivian de Lima Spode Coutinho

### **Ficha catalográfica**

---

—  
Rio Grande do Sul. Secretaria Estadual da Saúde. Guia de Atenção ao Indivíduo Portador de Doenças Raras [recurso eletrônico] / Secretaria Estadual da Saúde do Rio Grande do Sul. 2024. Porto Alegre, RS, 2024. 1. Atenção Primária à Saúde. 2. Gestão da Atenção Especializada. 3. Trabalho Multiprofissional. 4. Rede de Atenção à Saúde.

# Sumário

<b>1. INTRODUÇÃO.....</b>	<b>6</b>
<b>2. OBJETIVO.....</b>	<b>6</b>
<b>3. JUSTIFICATIVA .....</b>	<b>7</b>
<b>4. ATRIBUIÇÕES ESPECÍFICAS DA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE.....</b>	<b>7</b>
<b>4.1 Ações da Atenção Primária à Saúde na Rede de Cuidados.....</b>	<b>8</b>
<b>4.1.1 Mapeamento das pessoas com Doenças Raras no território.....</b>	<b>8</b>
<b>4.1.2 Promoção da identificação precoce das Doenças Raras, por meio da qualificação do atendimento pré-concepcional e pré-natal .....</b>	<b>8</b>
<b>4.1.3 Promoção da identificação precoce das Doenças Raras, por meio da qualificação daatenção à Saúde da Criança.....</b>	<b>9</b>
<b>4.1.4 Triagem Neonatal Biológica .....</b>	<b>11</b>
<b>4.1.5 Triagem Auditiva Neonatal (TAN) e acompanhamento e monitoramento das crianças com Indicadores de Risco para Deficiência Auditiva (IRDA) .....</b>	<b>13</b>
<b>4.1.6 Triagem Neonatal Ocular (Teste do Olhinho) .....</b>	<b>14</b>
<b>4.1.7 Triagem Neonatal de Cardiopatias Congênicas Críticas, por Oximetria de Pulso (Teste do Coraçãozinho).....</b>	<b>14</b>
<b>4.1.8 Acompanhamento dos recém-nascidos de alto risco até os dois anos de vida, tratamento adequado das crianças diagnosticadas com deficiência e o suporte às famílias conforme as necessidades.....</b>	<b>15</b>
<b>4.1.9 Doenças Raras e Deficiência .....</b>	<b>16</b>
<b>4.1.10 Identificação e acompanhamento do sofrimento psíquico e adoecimento mental dos indivíduos com Doenças Raras e de suas famílias .....</b>	<b>16</b>
<b>4.1.11 Oferta de Práticas Integrativas e Complementares em Saúde para indivíduos com Doenças Raras e suas famílias .....</b>	<b>17</b>
<b>4.1.12 Atendimento odontológico.....</b>	<b>17</b>
<b>5. ATRIBUIÇÕES ESPECÍFICAS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA .....</b>	<b>17</b>
<b>5.1 Tratamento Fora de Domicílio.....</b>	<b>20</b>
<b>5.2 Atenção Domiciliar .....</b>	<b>20</b>
<b>5.3 Fluxos de atendimento .....</b>	<b>21</b>
<b>6. REGULAÇÃO.....</b>	<b>25</b>
<b>7. CRITÉRIOS DE ENCAMINHAMENTO PARA UNIDADE DE REFERÊNCIA.....</b>	<b>27</b>
<b>8. ASSISTÊNCIA FARMACÊUTICA.....</b>	<b>27</b>

<b>9. FINANCIAMENTO EM DOENÇAS RARAS.....</b>	<b>28</b>
<b>9.1 Financiamento da Atenção Especializada.....</b>	<b>28</b>
<b>9.2 Ambulatório Especializado de Genética .....</b>	<b>29</b>
<b>9.3 Casa dos Raros – Centro de Atenção Integral e Treinamento em Doenças Raras.....</b>	<b>29</b>
<b>10. REFERÊNCIAS.....</b>	<b>31</b>

# **GUIA DE ATENÇÃO ÀS DOENÇAS RARAS**

## **ATENÇÃO AO INDIVÍDUO PORTADOR DE DOENÇAS RARAS**

Porto Alegre, 10 de Maio de 2022  
Atualizada em 06 de dezembro de 2024.

### **ASSUNTO:**

Recomendações da Secretaria Estadual da Saúde (SES/RS) aos municípios para organização, qualificação e fortalecimento do cuidado às doenças raras (DR) na rede de atenção à saúde do estado do Rio Grande do Sul.

### **CONSIDERANDO:**

- A Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, que dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências;
- A Lei nº 8.142, de 28 de dezembro de 1990, que dispõe sobre a participação da comunidade na gestão do Sistema Único de Saúde (SUS) e sobre as transferências intergovernamentais de recursos financeiros na área da saúde;
- A Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001, que institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN);
- A Portaria nº 2.829, de 14 de dezembro de 2012, que inclui a Fase IV no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), instituído pela Portaria nº 822/GM/MS, de 6 de junho de 2001;
- A Portaria nº 1.554, de 30 de junho de 2013, que dispõe sobre as regras de financiamento e execução do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS);
- A Portaria de Consolidação nº 02/2017, art. 7º, IX (Origem: PRT MS/GM 81/2009) e X (origem: PRT MS/GM 199/2014);
- A Lei nº 15.353, de 30 de outubro de 2019, que Institui a Política Estadual de Atenção, Diagnóstico e Tratamento às Pessoas com Doenças Raras;
- A Lei nº 15.470, de 26 de março de 2020, que dispõe sobre a ampliação do teste de triagem neonatal para todas as crianças nascidas nos hospitais e atendidas nos demais estabelecimentos de atenção à saúde da rede pública no Estado do Rio Grande do Sul e dá outras providências;

## **1. INTRODUÇÃO**

As doenças raras são classificadas em dois grupos: as de origem genética e as de origem não genética, sendo que oitenta por cento (80%) delas decorrem de fatores genéticos. As demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, dentre outras (BRASIL, 2014).

As Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS), constantes na Portaria de Consolidação nº02/2017 (origem GM/MS nº 199/2014), objetivam organizar a atenção e reduzir o sofrimento e ônus emocional de pacientes e familiares. Consideradas doenças com ampla variedade de sinais e sintomas, afetam 1,3 pessoas a cada 2.000 indivíduos, sendo geralmente crônicas, progressivas e até incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas e de sua rede familiar (BRASIL, 2014).

Segundo Rosaneli (2021), os itinerários terapêuticos do diagnóstico de doenças raras até os tratamentos possíveis são por vezes paliativos e demandam um corpo clínico especializado e complexo. Algumas doenças, por suas complexidades, são casos raros no mundo, enquanto outras são mais frequentes em um mesmo país.

A rede de atenção à saúde (RAS) deve estar organizada para garantir o fluxo de assistência ao usuário de forma coordenada em todos os níveis, desde a prevenção até a reabilitação, sendo que a Atenção Básica desempenha um papel fundamental prestando orientações, encaminhando à atenção especializada e dando seguimento ao aconselhamento genético, quando couber.

## **2. OBJETIVO**

Qualificar e organizar a Atenção Primária à Saúde (APS) como ordenadora do cuidado ao indivíduo com doenças raras, sendo a porta de entrada dos usuários do SUS, definindo as diretrizes do cuidado, dando suporte para tomada de decisão nas Unidades Básicas de Saúde (UBS), equipes de Saúde da Família (eSF), profissionais e gestores envolvidos, de forma a fortalecer e qualificar o cuidado às doenças raras; além disso, o respectivo guia define os fluxos de referência e contrarreferência com os demais níveis de atenção. Por fim, o documento tem como objetivo demonstrar as formas de financiamento em todos os níveis de atenção.

### **3. JUSTIFICATIVA**

A construção deste documento se deu a partir da necessidade de estruturação e organização de uma rede estadual de atenção às doenças raras, no sentido de orientar os gestores e as equipes multiprofissionais sobre o cuidado integral às pessoas sob o risco ou com diagnóstico de doenças raras a partir da APS, trazendo um olhar sistêmico e perpassando todos dos níveis de atenção.

### **4. ATRIBUIÇÕES ESPECÍFICAS DA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE**

Os profissionais das equipes de APS (eSF, eAP, eMulti, eSB, eCR) devem atuar prestando orientações e prevenindo as doenças raras, em especial, anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo e as doenças raras não genéticas. O reconhecimento dos sinais e sintomas destas doenças é fundamental para o devido rastreamento e diagnóstico oportuno.

Analisar a história familiar a partir de anamnese, além do exame físico cuidadoso devem guiar as consultas na APS, considerando as orientações relativas à hereditariedade nos casos das doenças genéticas (BRASIL, 2014). São competências da APS, responsável pela coordenação do cuidado e atenção contínua da população (BRASIL 2014):

I - realizar ações de promoção da saúde com foco nos fatores de proteção relativos às doenças raras;

II - desenvolver ações voltadas aos usuários com doenças raras, na perspectiva de reduzir os danos relacionados a essas doenças no seu território;

III - avaliar a vulnerabilidade e a capacidade de autocuidado das pessoas com doenças raras e realizar atividades educativas, conforme necessidade identificada, ampliando a autonomia dos usuários e de seus familiares;

IV - implementar ações de diagnóstico precoce, por meio da identificação de sinais e de sintomas, e seguimento das pessoas com resultados alterados, de acordo com as diretrizes técnicas vigentes, respeitando-se o que compete a este nível de atenção;

V - encaminhar oportunamente a pessoa com suspeita de doença rara para confirmação diagnóstica;

VI - coordenar e manter o vínculo e cuidado das pessoas com doenças raras, quando referenciados para outros pontos da RAS;

VII - registrar as informações referentes às doenças raras nos sistemas de informação vigentes, quando couber;

VIII - realizar o cuidado domiciliar às pessoas com doenças raras, de forma integrada com as equipes de atenção domiciliar, com os serviços de atenção especializada, com serviços de referência e com as equipes do programa da Primeira Infância Melhor (PIM) nos municípios com a política implantada.

#### **4.1 Ações da Atenção Primária à Saúde na Rede de Cuidados**

##### **4.1.1 Mapeamento das pessoas com doenças raras no território**

É importante que as equipes de saúde tenham conhecimento do número de pessoas com doenças raras vivendo em seu território de abrangência, assim como os serviços de atenção especializada ou de reabilitação de referência. Também devem conhecer as condições de vida: avaliar vulnerabilidade e capacidade de autocuidado das pessoas com doenças raras, convívio familiar, características da moradia, atividades de vida diária, grau de dependência, utilização ou necessidade do uso de OPME (órteses, próteses e materiais especiais), aspectos referentes à saúde mental do usuário e da família, entre outros. Como ferramenta para identificação das pessoas com doenças raras no território é importante que seja realizado o cadastro a partir do preenchimento da ficha de cadastro individual do PEC e-SUS ou prontuário equivalente.

##### **4.1.2 Promoção da identificação precoce das Doenças Raras, por meio da qualificação do atendimento pré-concepcional e pré-natal**

A realização do pré-natal representa um papel fundamental em termos de prevenção e/ou detecção precoce de doenças, tanto maternas como fetais, permitindo um desenvolvimento saudável do bebê e reduzindo os riscos para a gestante. Idealmente, as orientações devem ser fornecidas no período pré-concepcional, uma vez que o embrião já se encontra em desenvolvimento quando a mulher apresenta atraso menstrual. O início da suplementação de ácido fólico, a verificação da condição vacinal relativa à rubéola, e a presença de fatores de risco para doenças genéticas no feto (como idade materna avançada), por exemplo, devem ser realizadas no período concepcional.

Entre as ações realizadas durante o pré-natal para a prevenção e identificação precoce das doenças raras, podemos destacar: monitorização da suplementação de ácido

fólico (a suplementação desta vitamina deve iniciar no período pré-concepcional e ser mantida até o final do primeiro trimestre); aconselhar sobre o estilo de vida, incluindo suspensão do fumo, do uso de drogas e do consumo de álcool; oferecer a realização imediata dos testes rápidos disponíveis; orientar sobre hábitos alimentares; prevenção da toxoplasmose e das doenças transmitidas pelo *Aedes aegypti* e sobre imunizações que podem ser recomendadas na gestação; identificar a presença de história prévia de hipertensão arterial sistêmica (HAS), cardiopatias, diabetes, infecções sexualmente transmissíveis (IST) e doenças psiquiátricas; identificar o uso de medicações e, se necessário, suspê-las ou substituí-las por outras melhor estudadas quanto à segurança à saúde da mãe e do bebê (BRASIL, 2011; BRASIL, 2013); e orientar sobre a importância de realização do teste de triagem neonatal no recém-nascido, incluindo explicações sobre a época adequada para a sua realização, doenças triadas e necessidade de recebimento do laudo final do exame para anexar na Caderneta da Criança.

A busca ativa da gestante é uma estratégia fundamental de atribuição comum aos profissionais da APS. Os agentes comunitários de saúde (ACS) devem realizar visitas domiciliares mensais às gestantes. Nos municípios com a política Primeira Infância Melhor (PIM) implantada, as equipes devem contribuir nessa busca ativa. Além disso, o acompanhamento conjunto das equipes PIM e APS pode estar indicado, prioritariamente, para adolescentes gestantes em vulnerabilidade social e gestantes de alto risco.

#### **4.1.3 Promoção da identificação precoce das Doenças Raras, por meio da qualificação da atenção à Saúde da Criança**

O acesso da dupla mãe-bebê à APS já na primeira semana de vida do recém-nascido (RN) é uma oportunidade de promoção de saúde e prevenção de agravos para a criança e para a mãe, assim como viabiliza a identificação de sinais de alerta quanto à saúde integral do bebê. Para isso, torna-se fundamental a implantação da estratégia do 5º dia de Saúde Integral que contempla um conjunto de ações de saúde essenciais a serem ofertadas para a mãe e o bebê pela APS. Nesse primeiro contato após a alta da maternidade, recomenda-se que vários cuidados importantes sejam oferecidos para ambos, tais como: consulta de pós-parto para a mulher, com verificação da Caderneta da Gestante, orientações sobre o planejamento familiar, vacinação infantil, apoio e incentivo ao aleitamento materno, vigilância do crescimento e desenvolvimento infantil, agendamento da próxima consulta do bebê, realização dos testes de triagem

neonatal, orientações quanto aos primeiros cuidados com o recém-nascido e consulta do bebê com verificação dos registros da Caderneta da Criança (BRASIL, 2018).

Os testes de triagem neonatal têm como objetivo identificar precocemente doenças e /ou deficiências em tempo oportuno, visando garantir o acompanhamento, intervenção e reabilitação, quando necessário, com a maior brevidade possível. As triagens são compostas pelo Teste do Pezinho, os Testes do Olhinho, Coraçãozinho e o Teste da Orelhinha (TAN) (BRASIL, 2018). Destes, o Teste do Olhinho e do Coraçãozinho devem ser feitos antes da alta hospitalar, o Teste do Pezinho deve ser realizado na UBS do 3º ao 5º dia de vida e o Teste da Orelhinha até o primeiro mês de vida dos neonatos, ou até o terceiro mês de vida dos lactentes (idade corrigida), considerando os prematuros e aqueles com longos períodos de internação. Em bebês internados durante a primeira semana de vida, os Testes de Triagem Neonatal devem ser realizados em ambiente hospitalar.

Com o propósito de promover o diagnóstico precoce de possíveis agravos, preconiza-se através de políticas públicas, a garantia da atenção integral à saúde das crianças. Para isso, torna-se essencial também a utilização da Caderneta da Criança, que é um instrumento fundamental para acompanhamento e vigilância do crescimento e desenvolvimento infantil. Possui orientações e registros quanto aos primeiros cuidados com o recém-nascido, triagens neonatais, instrumento de vigilância do desenvolvimento infantil, aleitamento materno, nutrição, saúde auditiva, visual e bucal, peso, comprimento e vacinação. Os adequados registros na Caderneta dos testes de Triagem Neonatal, assim como das demais ações, facilitam o seguimento da criança portadora de uma condição rara.

Portanto, as famílias devem ser orientadas quanto à importância de comparecer à UBS para as ações do 1º mês de vida (Vacinação e Triagem Neonatal) e para as consultas de rotina recomendadas pelo Ministério da Saúde (1ª semana, 1º, 2º, 4º, 6º, 9º, 12º, 18º e 24º mês de vida). A partir de 2 anos de idade, as consultas de rotina devem ser anuais. Cabe destacar que as crianças que necessitam de mais atenção devem ser acompanhadas com maior frequência (BRASIL, 2019).

A organização da atenção à Saúde da Criança, a partir da APS favorece a longitudinalidade do cuidado na infância, assim como a identificação de sinais de alerta quanto aos atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor. Por isso, foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC), que no eixo VI

trata da Saúde da Criança com Deficiência, permitindo que a criança seja encaminhada com maior agilidade possível para atenção especializada, visando o cuidado integral de forma articulada com a APS (BRASIL, 2018).

Nos municípios com o PIM implantado, as equipes devem estar integradas a essa estratégia, potencializando a atuação da APS na identificação de gestantes adolescentes, gestação de risco, sinais de alerta de alterações no desenvolvimento infantil e no acompanhamento do desenvolvimento de crianças com deficiência através de visitas semanais.

Considerando a Emergência de Saúde Pública de Importância Nacional (ESPIN), foi organizada uma Rede de Atenção onde busca-se diagnosticar, classificar, reabilitar e acompanhar tanto na AB, quanto na Atenção Especializada, os casos com suspeita de microcefalia e/ou alterações do Sistema Nervoso Central (SNC), causados pelas infecções congênitas do grupo STORCH + Zika. Para tanto, em 2016 foi construído um documento norteador conjunto entre Vigilância e Assistência: Atenção à Saúde na Vigilância e Assistência da Microcefalia e/ou Alterações do Sistema Nervoso Central (SNC), atualizado em 2018 e revisado no ano de 2020 (RIO GRANDE DO SUL, 2020).

#### **4.1.4 Triagem Neonatal Biológica**

A triagem neonatal biológica, conhecida popularmente como “Teste do Pezinho” (TP), é um conjunto de ações preventivas, responsável por identificar precocemente indivíduos com doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas, para que estes possam ser tratados em tempo oportuno, evitando sequelas e até mesmo a morte. Além disso, garante o gerenciamento dos casos positivos por meio de monitoramento e acompanhamento da criança durante o processo de tratamento (BRASIL, 2016).

A triagem neonatal biológica é realizada pelo Serviço de Referência em Triagem Neonatal do RS (SRTN/RS), que funciona no Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV) em Porto Alegre. Este serviço é responsável pela realização da triagem neonatal das doenças no âmbito do SUS, preconizadas e orientadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) do Ministério da Saúde (MS). Para a realização do TP, se utiliza uma amostra de sangue seco coletada em papel filtro ainda na primeira semana de vida pelas Unidades Básicas de Saúde e maternidades de todo

RS, e enviado ao SRTN regularmente, através dos Correios. O TP deve ser coletado entre o 3º e o 5º dia de vida do RN, devido às especificidades das doenças triadas, permitindo o diagnóstico precoce, melhorando a qualidade de vida e diminuindo a morbi-mortalidade dos indivíduos afetados. Além da triagem, o SRTN é responsável pela busca ativa dos bebês com TP alterado e pela confirmação diagnóstica, através de exames complementares e consulta médica. Se confirmado o diagnóstico, inicia-se o tratamento e o acompanhamento dessa criança, por uma equipe multidisciplinar, por toda a vida, se necessário. Em situações especiais, o SRTN/RS promove a integração e troca com as equipes locais, que sob orientação e matriciamento da referência podem agilizar etapas diagnósticas e terapêuticas quando a agilidade for vital e benéfica à criança. O fluxo da triagem e confirmação diagnóstica devem acontecer idealmente até o 15º dia de vida do RN, especialmente para as doenças como Hipotireoidismo Congênito e Hiperplasia Adrenal Congênita, no intuito de evitar deficiência intelectual e óbito neonatal, respectivamente.

Em relação às demais doenças triadas no TP, destaca-se que, na Fenilcetonúria, um erro inato do metabolismo, o período ideal para o início da dieta adequada deve acontecer até o 10º dia de vida do RN, para evitar deficiência intelectual e paralisia cerebral. Na Fibrose Cística, uma doença grave, o tratamento profilático e reposição de enzimas gástricas devem iniciar o quanto antes, para evitar infecções pulmonares de repetição e melhorando a qualidade de vida dos pacientes. Nas Hemoglobinopatias, entre elas a Anemia Falciforme, o início do tratamento com antibioticoterapia e prevenção de anemias hemolíticas severas devem acontecer antes dos 2 meses de vida e o acompanhamento permite a diminuição das suas complicações. Já a Deficiência de Biotinidase deve ser tratada o mais breve possível para evitar convulsões e atraso grave no desenvolvimento neuropsicomotor.

O SRTN/RS - através da Portaria SES/RS nº 789 de dezembro de 2020 -também acolhe as demandas de TP alterados realizados por laboratórios privados, a do preenchimento de uma FICHA DE ENCAMINHAMENTO PARA SRTN de EXAMES ALTERADOS REDE PRIVADA (anexo I da referida Portaria) destinada ao SRTN/RS, por meio do endereço eletrônico definido ([srtn@hmipv.prefpoa.com.br](mailto:srtn@hmipv.prefpoa.com.br)). A partir de então, disponibiliza-se o mesmo fluxo oferecido ao RN com resultado do TP alterado acompanhado pelo SUS, no SRTN/RS/HMIPV, para iniciar a confirmação diagnóstica, o tratamento oportuno e o acompanhamento permanente.

#### **4.1.5 Triagem Auditiva Neonatal (TAN) e acompanhamento e monitoramento das crianças com Indicadores de Risco para Deficiência Auditiva (IRDA)**

A TAN ou Teste da Orelhinha deve ser realizada ainda na maternidade antes da alta hospitalar ou no máximo até o 30º dia de vida em todos os RN, mesmo nos bebês sem indicador de risco. Cabe destacar que a presença ou ausência de IRDA deve orientar as condutas de diagnóstico e acompanhamento das famílias e crianças.

Nas situações em que a criança “falha”, é necessária a realização do reteste, com o propósito de descartar a possibilidade de perda auditiva ou encaminhar a criança para realizar o diagnóstico, que deve ser realizado até os três meses de vida (COMITÊ MULTIPROFISSIONAL EM SAÚDE AUDITIVA, 2020).

Nas situações em que a deficiência auditiva é confirmada, é fundamental que as medidas de intervenção e reabilitação sejam iniciadas com a maior brevidade possível, ou seja, antes dos seis meses de vida. Essa conduta visa favorecer o desempenho linguístico e social, da função auditiva, podendo minimizar também possíveis prejuízos na aprendizagem (COMITÊ MULTIPROFISSIONAL EM SAÚDE AUDITIVA, 2020).

Para isso, a detecção precoce de comprometimento auditivo, através da TAN deve compor as condutas das equipes da atenção especializada, assim como da APS. Assim, proporcionar capacitações aos profissionais sobre a importância das triagens neonatais, reforçar a necessidade de registro na Caderneta da Criança e conhecer os fluxos da Rede de Serviços nos diferentes níveis de atenção garantem a continuidade do cuidado à saúde dessas crianças, de maneira a reduzir o impacto da perda auditiva em todos os ciclos de vida. Para isso, é de extrema importância a articulação e o cuidado compartilhado entre a APS e a especializada visando garantir, através do monitoramento e acompanhamento, o desenvolvimento infantil integral.

Os pais de neonatos e lactentes com IRDA que apresentam respostas satisfatórias na triagem, em ambas as orelhas para perda auditiva, devem ser orientados sobre o desenvolvimento da audição e da linguagem na APS. Para tal, sugere-se utilizar como referência os marcos para acompanhamento do desenvolvimento de audição e linguagem (OMS, 2006) e registrá-los na Caderneta de Saúde da Criança (BRASIL, 2012).

Além disso, as crianças com IRDA que “passam” na TAN devem ser monitoradas e acompanhadas entre três e seis meses de vida, e anualmente até os três anos de idade, ou quando houver qualquer suspeita por parte dos pais (COMITÊ MULTIPROFISSIONAL EM SAÚDE AUDITIVA, 2020).

Cabe destacar a importância de perguntar nas consultas e visitas domiciliares se os familiares percebem alguma dificuldade auditiva na criança (BRASIL, 2012).

Os profissionais da APS deverão encaminhar para diagnóstico qualquer criança que apresentar déficit no desenvolvimento infantil e/ou em qualquer momento que os pais tenham uma suspeita de deficiência auditiva (BRASIL, 2012). O Protocolo de encaminhamento para Reabilitação Auditiva Pediátrica está disponível através do endereço eletrônico: [https://www.ufrgs.br/telessauders/documentos/protocolos\\_resumos/protocolo\\_reabilitação\\_auditiva\\_pediátrico.pdf](https://www.ufrgs.br/telessauders/documentos/protocolos_resumos/protocolo_reabilitação_auditiva_pediátrico.pdf).

#### **4.1.6 Triagem Neonatal Ocular (Teste do Olhinho)**

Realizado por meio de exame de inspeção e teste do reflexo vermelho (TRV) da retina, consiste na identificação, em tempo oportuno, de agravos que levam à opacificação do cristalino, com diagnóstico presuntivo de retinoblastoma, catarata congênita ou outros transtornos oculares congênitos e hereditários.

Todos os nascidos devem ser submetidos ao TRV antes da alta da maternidade e pelo menos uma vez ao ano do 3º ao 5º ano de vida. Uma vez detectada qualquer alteração, a criança precisa ser encaminhada para esclarecimento diagnóstico e conduta precoce em unidade especializada.

A Lei nº 13.411, de 05 de abril de 2010, tornou obrigatória no RS a realização do “Teste do Olhinho” nos recém-nascidos em maternidades e serviços hospitalares, para o diagnóstico de doenças oculares (RIO GRANDE DO SUL, 2010).

#### **4.1.7 Triagem Neonatal de Cardiopatias Congênitas Críticas, por Oximetria de Pulso (Teste do Coraçãozinho)**

Instituída no RS, através da Lei n.º 14.046, de 09 de julho de 2012, garante a realização do “Teste do Coraçãozinho” em todos os RN nas maternidades do Estado do Rio Grande do Sul, devendo ser realizada entre 24 e 48 horas de vida, antes da alta hospitalar (RIO GRANDE DO SUL, 2012). Trata-se de um exame simples, indolor,

rápido, que deve ser realizado nos membros superiores e inferiores dos recém-nascidos e consiste em medir a oxigenação do sangue e os batimentos cardíacos com o auxílio de um oxímetro. Caso algum problema seja detectado, o bebê deve ser encaminhado para fazer um ecocardiograma. Se alterado, o encaminhamento deve ser realizado com a maior brevidade possível para o serviço especializado.

#### **4.1.8 Acompanhamento dos recém-nascidos de alto risco até os dois anos de vida, tratamento adequado das crianças diagnosticadas com deficiência e o suporte às famílias conforme as necessidades**

A criança com deficiência deve receber atenção integral e multiprofissional, possibilitando a detecção dos problemas em tempo oportuno para o desenvolvimento de ações de diagnóstico e intervenção precoce, de habilitação e reabilitação, promoção de saúde e prevenção de impedimento físico, mental ou sensorial e de agravos secundários, minimizando as consequências da deficiência. A abordagem da criança deve ter como referencial a promoção da sua inclusão e participação social, sendo necessária a atuação integrada da equipe de saúde com a família, a comunidade e os equipamentos sociais disponíveis. Importante frisar que a criança deve ser encaminhada para intervenção precoce o quanto antes, e mesmo que o processo de diagnóstico não tenha sido finalizado.

Considerando os critérios estabelecidos pelo Ministério da Saúde (MS), o acompanhamento do RN de risco por profissionais de saúde deve ser mensal. Além do mais, ressalta-se, também, a importância de visita domiciliar pelo Agente Comunitário de Saúde e visitador do PIM na primeira semana de vida e/ou após a alta hospitalar.

Em toda visita domiciliar ou atendimento da criança, a equipe de saúde deve estar atenta a alguns sinais de alerta como atraso nas aquisições neuropsicomotoras, atraso de fala, sensibilidade excessiva ou insensibilidade a estímulos sensoriais: cheiros, sons, luzes, texturas e toque, comportamentos estereotipados e repetitivos, interesse intenso e persistente em itens específicos, baixo contato visual e poucas expressões faciais, apatia frente a estímulos e objetos do ambiente, bem como ausência de resposta aos chamados e estímulos sonoros, dentre outros (BRASIL, 2004).

A APS deve encaminhar oportunamente a pessoa com suspeita de doença rara para os Serviços Especializados e Serviços de Referência em Doenças Raras, coordenando e mantendo o cuidado, quando referenciados para outros pontos da rede de atenção.

#### **4.1.9 Doenças Raras e Deficiência**

Algumas doenças raras podem desencadear deficiências. A Lei Brasileira de Inclusão (LBI), nº 13.146, de 06 de julho de 2015, em seu art. 2º, considera pessoa com deficiência aquela que tem impedimento de longo prazo de natureza física, mental, intelectual ou sensorial, o qual, em interação com uma ou mais barreiras, pode obstruir sua participação plena e efetiva na sociedade em igualdade de condições com as demais pessoas (BRASIL, 2015). A deficiência deve ser entendida como produto da interação entre funções e estruturas corporais com limitações e barreiras sociais e ambientais, em consonância com a concepção da Convenção de Direitos da Pessoa com Deficiência, aprovada no âmbito da Organização das Nações Unidas (ONU) em 2006.

A política de saúde da pessoa com deficiência é estabelecida pela PortariaMS/GM nº 793 de 24 de abril de 2012 (atual Portaria de Consolidação nº 3 de 28 de setembro de 2017 - anexo VI) e seus Instrutivos de Reabilitação (2020), que institui a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência (RCPcD) no Âmbito do SUS, prevê o cuidado às pessoas com deficiência temporária ou permanente, progressiva, regressiva ou estável, intermitente ou contínua de forma integral em todos os pontos de atenção e define os pontos de Atenção Especializada em Reabilitação auditiva, física, intelectual, visual, ostomia e múltiplas deficiências (BRASIL, 2017). O fornecimento de órteses, próteses e materiais especiais (OPME), entre eles, meios auxiliares de locomoção, inclusive cadeira de rodas, cadeira de rodas motorizada, cadeira de banho e andador, cabe aos serviços de reabilitação da RCPcD, sempre que identificada a necessidade. Os serviços têm a abrangência regional, sendo de modalidade única ou Centros Especializados em Reabilitação e seu acesso (regulado) se dá a partir de atendimento e encaminhamento pela Atenção Básica de Saúde conforme estabelecido nos protocolos, que priorizam o atendimento precoce.

As pessoas com Doenças Raras podem necessitar em algum momento de seu ciclo de vida fazer uso de alguma OPME e ou realizar atendimento em reabilitação por questões diversas como, por exemplo, dificuldade de locomoção ou para realizar atividades de vida diária.

#### **4.1.10 Identificação e acompanhamento do sofrimento psíquico e adoecimento mental dos indivíduos com Doenças Raras e de suas famílias**

Como um dos componentes da Rede de Atenção Psicossocial (RAPS), prevista no Anexo V da Portaria de Consolidação GM/MS nº 03/2017, a APS deve identificar e

acompanhar os casos de sofrimento psíquico da população do seu território, assim como os casos de transtornos mentais mais prevalentes na população, como ansiedade, distúrbios do sono, transtornos de humor, dentre outros que, tanto as pessoas com doenças raras, quanto seus familiares, podem apresentar (BRASIL, 2017). As equipes da AB podem compartilhar o cuidado em saúde mental com as equipes matrificadoras de saúde mental disponíveis no território, como os Núcleos de Apoio à Atenção Básica (NAAB) ou as Equipes Especializadas de Saúde Mental (AMENT). Já os casos graves e persistentes de transtornos mentais podem ser compartilhados com as equipes dos Centros de Atenção Psicossocial (CAPS), em suas diferentes modalidades, quando presentes no território (municípios acima de 15 mil habitantes).

#### **4.1.11 Oferta de Práticas Integrativas e Complementares em Saúde para indivíduos com Doenças Raras e suas famílias**

As Práticas Integrativas e Complementares em Saúde (PICS) vêm ao encontro da consolidação do princípio da integralidade do SUS, da articulação do conhecimento científico com os saberes tradicionais, ancestrais e contemporâneos e da ampliação do escopo terapêutico. As PICS são potentes para promover a humanização por meio de métodos de cuidado com alta densidade em conhecimento humano alicerçado na produção do vínculo terapêutico, que geralmente utilizam técnicas pouco densas em materiais e equipamentos, com potencial para promoção, prevenção, recuperação e proteção da saúde.

A oferta das PICS deve ser efetuada considerando a compreensão da integralidade como princípio do SUS em todas as suas dimensões, assim como a ideia de complementaridade aos protocolos instituídos.

#### **4.1.12 Atendimento odontológico**

Doenças raras apresentam uma ampla diversidade de sinais e sintomas e em alguns casos com manifestações na cavidade oral. Para promover atendimento integral e resolutivo para estas pessoas que necessitem de orientação, prevenção, cuidados ou assistência à saúde bucal pelo SUS, a eSB (equipe de saúde bucal) deve estar adequadamente capacitada para acolher, prestar assistência às queixas, orientar para exames complementares, acompanhar a evolução de cada caso e encaminhar os pacientes para unidades de Atenção Especializada Ambulatorial ou Hospitalar, para os casos de maior complexidade e para os que necessitem de atendimento sob anestesia geral. Porém, deve-se destacar que o paciente deve ser contra referenciado para a AB para manutenção da saúde bucal, controle de dieta e acompanhamento.

## **5. ATRIBUIÇÕES ESPECÍFICAS DA ATENÇÃO ESPECIALIZADA**

As atribuições dos Serviços Especializados e Serviços de Referência em Doenças Raras seguem o disposto na norma federal que preconiza suas competências. São atribuições de tais serviços:

- Compor a RAS regional, de forma que se garantam os princípios, as diretrizes e competências descritas na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras;
- Ter uma população definida como de sua responsabilidade para o cuidado, assim como ter vinculado a si os serviços para os quais é a referência para tratamento às pessoas com doenças raras;
- Apoiar os outros serviços de atenção à saúde no que se refere ao cuidado da pessoa com doença rara, participando da educação permanente dos profissionais de saúde que atuam neste cuidado;
- Utilizar os sistemas de informação vigentes para registro da atenção dispensada no cuidado às pessoas com doenças raras;
- Garantir a integralidade do cuidado às pessoas com doenças raras;
- Realizar o acompanhamento clínico especializado multidisciplinar à pessoa com doença rara;
- Realizar o aconselhamento genético das pessoas acometidas e seus familiares, quando indicado;
- Apresentar estrutura adequada, realizar pesquisa e ensino organizado, com programas e protocolos estabelecidos, reconhecidos e aprovados pelo comitê de ética pertinente;
- Contrarreferenciar as pessoas para a APS para a continuidade do seguimento clínico, garantindo seu matriciamento;
- Submeter-se à regulação, fiscalização, monitoramento e avaliação do Gestor Estadual;
- Investigar e buscar determinar o diagnóstico definitivo e assegurar a continuidade do atendimento de acordo com as rotinas e as condutas estabelecidas, com base nos PCDT(s) estabelecidos pelo Ministério da Saúde;
- Encaminhar as pessoas para os Centros Especializados de Reabilitação

(CER) ou outros com a finalidade de reabilitação para complementaridade do cuidado, sem se eximir de continuar ofertando o cuidado integral às pessoas com doenças raras, garantidos mediante regulação;

- Realizar tratamento clínico e medicamentoso, quando houver, das pessoas com doenças raras segundo os PCDT(s) instituídos;
- Oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar;

Compete à atenção especializada a prestação de serviços de diagnóstico, reabilitação e tratamento. Os serviços especializados em DR deverão ser a referência para os encaminhamentos oriundos da AB ou de outros serviços especializados.

Os serviços de Atenção Especializada e de Referência em DR serão responsáveis por ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las, sendo divididas de acordo com dois eixos assistenciais, sendo que o primeiro grupo é composto por DR de origem genética:

I: 1 - Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia

I: 2 - Deficiência Intelectual e

I: 3 – Erros Inatos do Metabolismo.

E o segundo grupo – composto por Doenças Raras não Genéticas:

II: 1-Infeciosas;

II: 2- Inflamatórias;

II: 3- Autoimunes;

II: 4 - Outras Doenças Raras de origem não Genética.

Procedimentos na Atenção Especializada:

- Observação genético-clínica;
- Encaminhamento para outras especialidades;
- Aconselhamento genético (AG);
- Contra referência para seguimento na Atenção Básica (AB);
- Solicitação de exames diagnósticos específicos ;
- Tratamento específico de acordo com o problema e baseado em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT);

- Terapias de apoio;
- Apoio diagnóstico com a realização de exames complementares.

O Ministério da Saúde está revisando Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para doenças raras, buscando unificar procedimentos em documentos já existentes. Atualmente, existem PCDT(s) de doenças raras, que orientam médicos, enfermeiros, técnicos de enfermagem e demais profissionais de saúde sobre como realizar o diagnóstico, o tratamento e a reabilitação dos pacientes, bem como a assistência farmacêutica no SUS. Segue o link com os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para as Doenças Raras no site do Ministério da Saúde: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt>.

Também estão disponíveis no site da CONITEC: <http://conitec.gov.br/index.php/protocolos-e-diretrizes#A>

Caderneta dos Raros: [https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sgtes/educamunicacao-em-doencas-raras/caderneta-do-raro/arquivos/caderneta-doencas-raras\\_24-02-2022-2.pdf](https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sgtes/educamunicacao-em-doencas-raras/caderneta-do-raro/arquivos/caderneta-doencas-raras_24-02-2022-2.pdf)

### **5.1 Tratamento Fora de Domicílio**

O Tratamento Fora de Domicílio (TFD) é regulamentado pela portaria MS nº55 de 24 de fevereiro de 1999, e portaria SES/RS 306/2010 (BRASIL, 1999; RIO GRANDE DO SUL, 2010). Consiste em atendimento médico prestado ao usuário fora do estado, quando esgotados todos os recursos de tratamento, através do SUS, no Estado do Rio Grande do Sul, desde que haja possibilidade de cura total ou parcial, limitado estritamente ao período necessário ao tratamento. O acompanhamento de pacientes diagnosticados com doenças raras de origem não genética é realizado fora do Estado.

### **5.2 Atenção Domiciliar**

Cabe ao Ministério da Saúde a análise técnica e aprovação do projeto de criação ou ampliação dos serviços de Atenção Domiciliar (AD), ficando a SES/RS responsável pelo monitoramento das equipes. A AD se define como um conjunto de ações de prevenção e tratamento de doenças, reabilitação, palição e promoção à saúde, promovendo atendimento humanizado e personalizado, prestado através de visitas domiciliares realizadas tanto pelas equipes de atenção básica ou por equipes habilitadas de atenção domiciliar do Programa Melhor em Casa. A AD é uma atividade que se constrói fora do espaço hospitalar e dos ambulatórios de especialidades, promovendo atendimento mais humanizado e personalizado, possibilitando maior rapidez na

recuperação dos pacientes, maior autonomia e otimização dos leitos hospitalares. Tais serviços são de suma importância para reabilitação e tratamento continuado de pacientes com doenças raras e estas modalidades de atendimento são ofertadas em alguns municípios do Estado do Rio Grande do Sul. Cabe ressaltar que a AD é indicada para usuários em condição de estabilidade clínica em situação de restrição ao leito ou ao lar de maneira temporária ou definitiva ou em grau de vulnerabilidade na qual a atenção domiciliar é considerada a oferta mais oportuna.

Os Serviços de Atenção Domiciliar (SAD) são regidos pela Portaria de Consolidação Nº 5/2017 ( Origem: Portaria MS/GM 825/2016) , serviço complementar aos cuidados realizados na atenção básica e em serviços de urgência, substitutivo ou complementar à internação hospitalar, responsável pelo gerenciamento e operacionalização das Equipes Multiprofissionais de Atenção Domiciliar (EMAD) e Equipes Multiprofissionais de Apoio (EMAP). Tem como objetivo a redução da demanda por atendimento hospitalar, a redução do período de permanência de usuários internados, a humanização da atenção à saúde, com a ampliação da autonomia dos usuários e a desinstitucionalização e a otimização dos recursos financeiros e estruturais da RAS (BRASIL 2017).

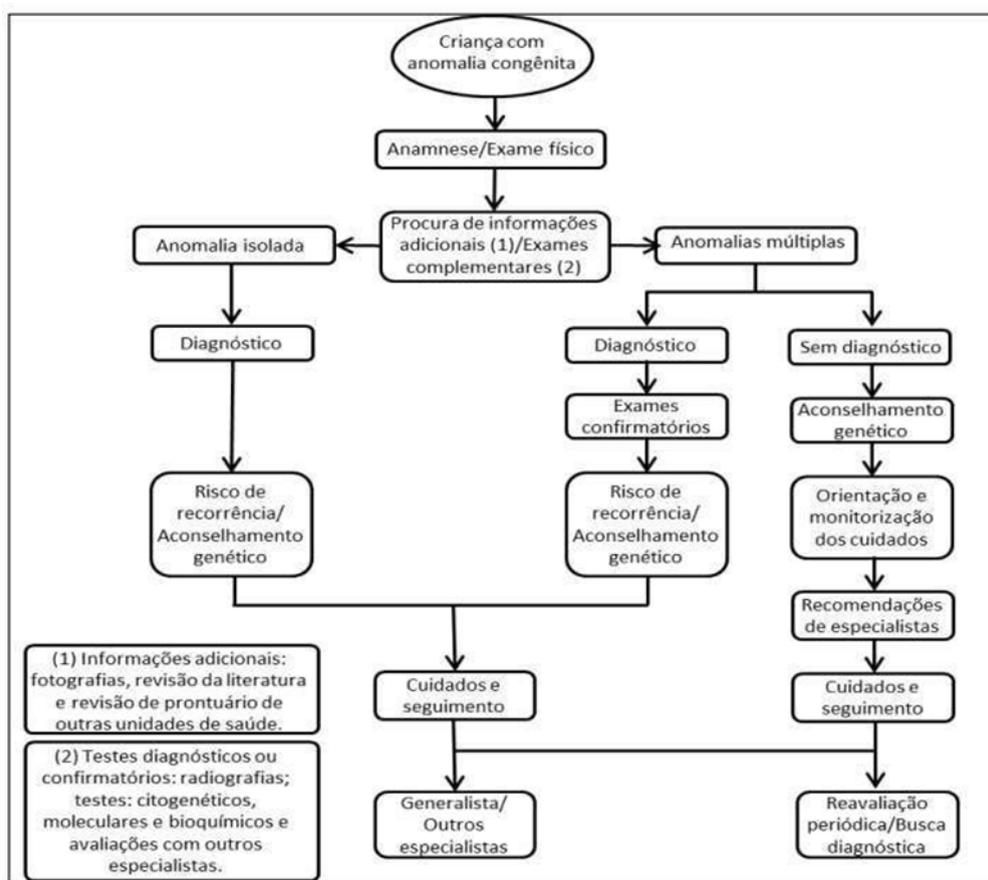
### **5.3. Fluxos de atendimento**

Conforme já comentado, a Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras (2014) classificou as doenças genéticas raras em três grandes grupos (Anomalias Congênitas, Deficiência Intelectual e Erros Inatos do Metabolismo). Todos os grupos caracterizam-se pelo fenômeno da “odisseia diagnóstica”, que corresponde ao longo período transcorrido entre o início dos sintomas até o estabelecimento do diagnóstico. O maior acesso a melhores tecnologias diagnósticas no campo da genética tem permitido um aumento da taxa de diagnósticos, embora ainda existam doenças raras “não-diagnosticadas”. Sobre tratamento específico, este ainda não foi desenvolvido para a maioria das doenças raras. Entretanto, todas elas são passíveis de aconselhamento genético, um processo de intervenção, educacional, que inicia com na investigação diagnóstica, e que tem por base a educação do indivíduo e sua família sobre os riscos reprodutivos associados e opções de tratamento, e a preservação da sua autonomia na tomada de decisão. Existem doenças genéticas cujo risco de recorrência na família é próximo a zero, enquanto outras podem chegar a 100%. É fundamental, portanto, que o indivíduo conheça e entenda os riscos.

Conforme Luz et al. (2021) apud Vanassi et al. (2022), o termo “*anomalias congênitas*” (AC) classicamente refere-se a um conjunto de alterações funcionais e/ou

morfológicas, incluindo malformações, deformações e disrupções, que ocorrem na vida intrauterina. Cabe ressaltar que, para muitos casos, não é possível estabelecer um único fator etiológico, podendo haver múltiplas causas associadas. De acordo com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (2014), as doenças neurológicas de início tardio também foram incluídas no grupo das Anomalias Congênicas.

Segue abaixo a Figura 1, que contém o fluxograma de atendimento recomendado para as anomalias congênicas.



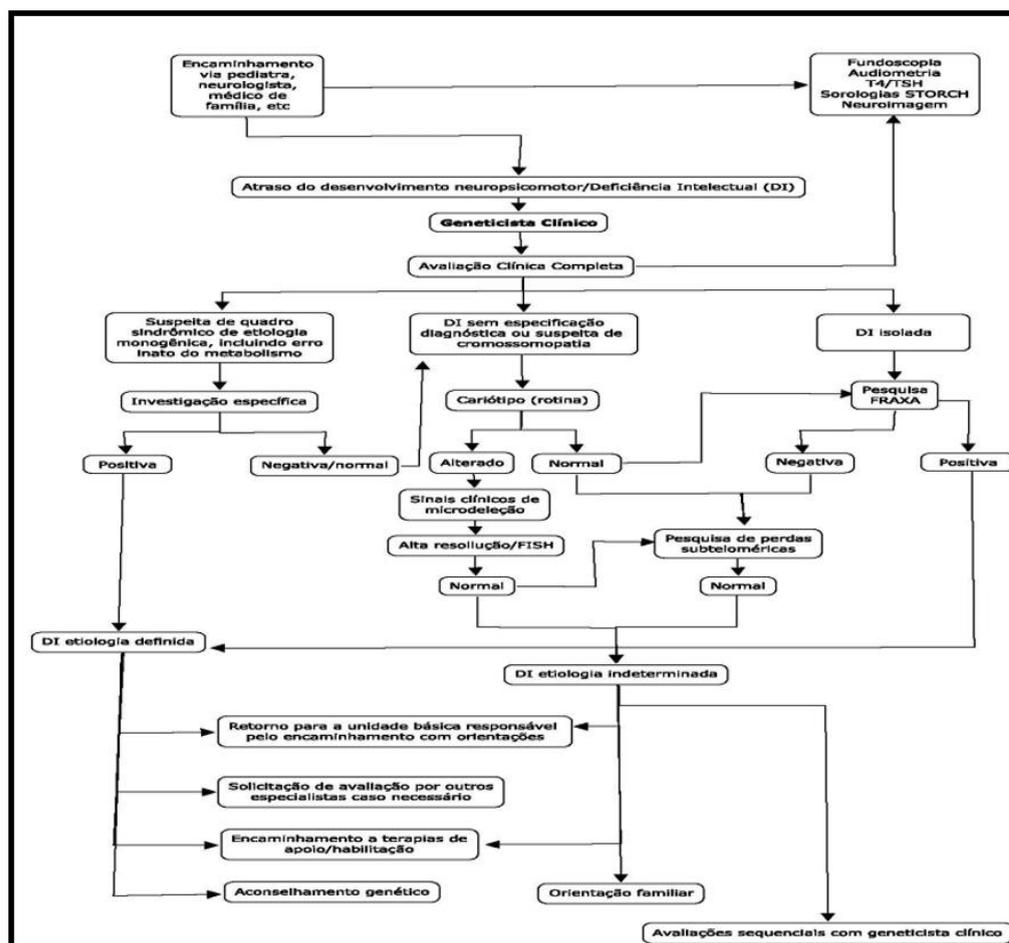
**Figura 1.** Fluxograma de atendimento recomendado para as anomalias congênicas.

Fonte: BRASIL, 2014 - **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**

Segundo o MS (BRASIL, 2014), a deficiência intelectual pode resultar de causas genéticas, de exposição a fatores deletérios do ambiente, ou ainda da interação entre ambos. Cerca de 1% a 2% são graves e podem ser causados por Doenças Raras, devendo, então, ser atendidos pelos Serviços de Atenção Especializada e/ou Serviços de Referência em Doenças Raras.

Na figura 2, apresenta-se o fluxograma de atendimento recomendado para a

deficiência intelectual.

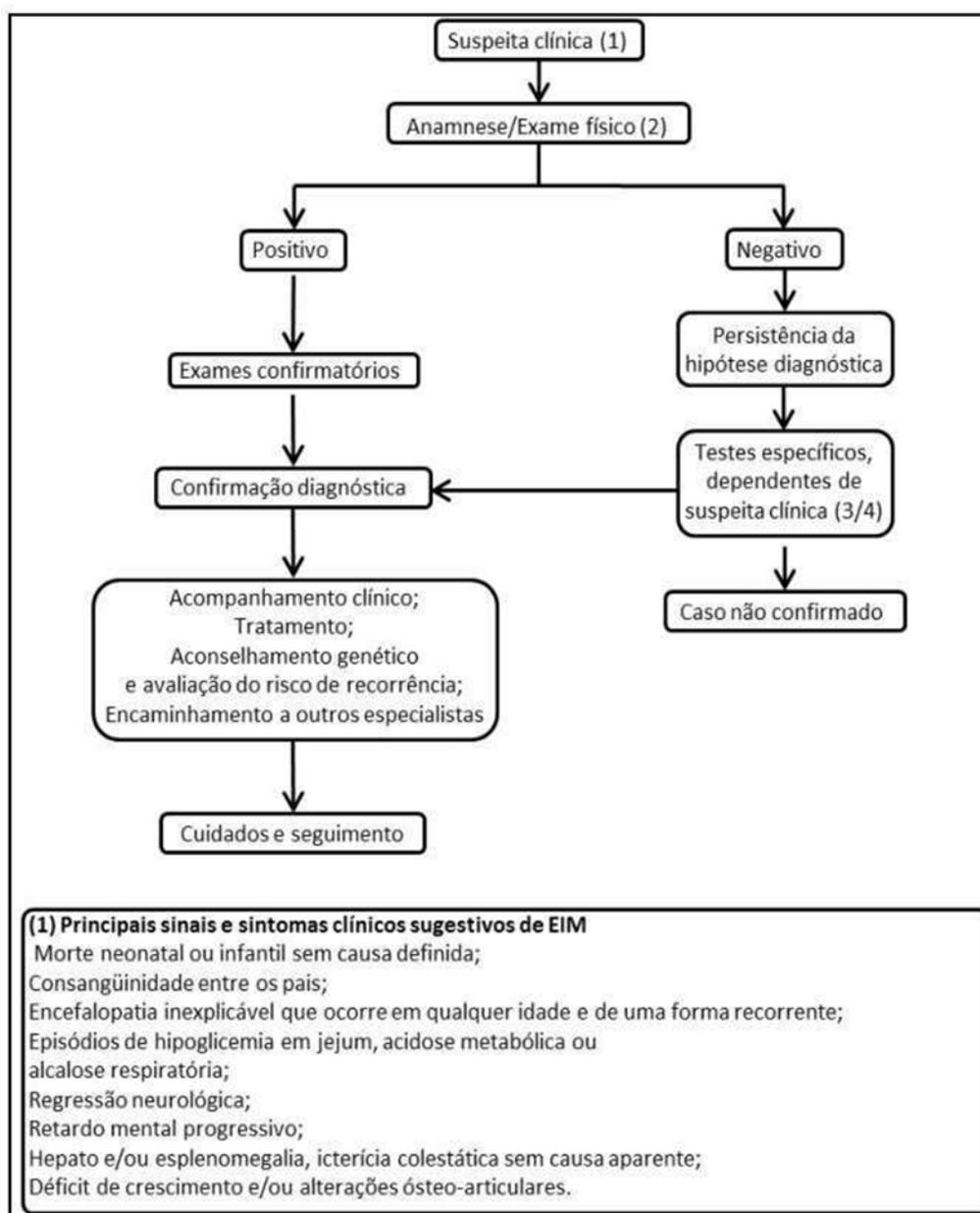


**Figura 2.** Fluxograma de atendimento recomendado para deficiência intelectual.

Fonte: BRASIL, 2014 - Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS.

Erros inatos do metabolismo são doenças genéticas raras caracterizadas pela atividade deficiente de uma enzima, ou seja, o indivíduo afetado não produz uma enzima necessária para o seu metabolismo. Em consequência, pode apresentar manifestações clínicas, geralmente neurológicas ou que indicam acometimento do fígado. O mais importante, aqui, é que, ao contrário dos demais grupos, essas doenças genéticas apresentam tratamento específico. Se iniciado em época precoce, o tratamento previne o óbito e as sequelas neurológicas. É de suma importância, portanto, o treinamento das equipes de APS sobre sinais indicativos de erros inatos do metabolismo. O tratamento específico envolve dietoterapia, uso de fármacos, reposição enzimática e até transplante de órgãos e tecidos. Pacientes com EIM necessitam de acompanhamento especializado cuidadoso (BRASIL, 2014).

A Figura 3 destaca o atendimento para os indivíduos com EIM.



**Figura 3.** Atendimento para os indivíduos com erros inatos no metabolismo (EIM).

Fonte: BRASIL, 2014 - **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**

Compete à Atenção Especializada: o acesso aos recursos diagnósticos e terapêuticos, acesso à informação, Aconselhamento Genético (AG) - quando indicado, estruturação do cuidado de forma integrada e coordenada e apoio matricial à APS (incluindo o apoio pós AG),

O Estado do Rio Grande do Sul possui dois Serviços de Referência em Doenças Raras, um deles é o Hospital de Clínicas de Porto Alegre, habilitado conforme a

Portaria GM/MS nº 3253/2016 estruturada no eixo I composto pelas doenças raras de

origem genética abrangendo os grupos de:

- a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia;
- b) deficiência intelectual; e
- c) erros inatos de metabolismo.

O outro serviço habilitado está situado no Hospital Universitário de Santa Maria (RS) como Serviço de Referência em Doenças Raras, habilitado pela Portaria GM/MS Nº 3.776, de 21 de dezembro de 2021 para atender as doenças raras de origem genética dos grupos de:

- a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia;
- b) deficiência intelectual.

## **6. REGULAÇÃO**

A Central de Regulação Ambulatorial (CRA) regula e agenda o primeiro acesso às consultas ambulatoriais, através do Sistema de Gerenciamento de Consultas (GERCON), conforme Resolução CIB nº495 de 2018, que pactua como sistema regulador oficial no Sistema Único de Saúde no Estado do Rio Grande do Sul, os módulos: Sistema de Gerenciamento de Consultas (GERCON), para regulação de consultas e exames; Sistema de Gerenciamento de Internações (GERINT), para regulação de internações; e Sistema de Gerenciamento de Procedimentos da Alta Complexidade (GERPAC), para autorização de procedimentos ambulatoriais de alta complexidade.

A realização de procedimentos (ambulatoriais ou hospitalares), necessários ao tratamento do paciente, bem como o reagendamento de consultas é de responsabilidade do hospital para o qual o paciente teve sua consulta agendada, a partir da avaliação da equipe técnica.

O cadastramento das consultas ambulatoriais no sistema de regulação é realizado pelas respectivas Secretarias Municipais de Saúde e suas Unidades Básicas de Saúde. No que se refere às doenças identificadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal, o cadastro pode ser realizado pelo hospital que realizou a triagem, quando forem diagnosticadas Hemoglobinopatias, Anemia Falciforme e Fibrose Cística, tendo em vista o tempo oportuno para o tratamento, destarte os protocolos de encaminhamentos específicos por especialidades.

## Fluxo Regulação Consultas GERCON



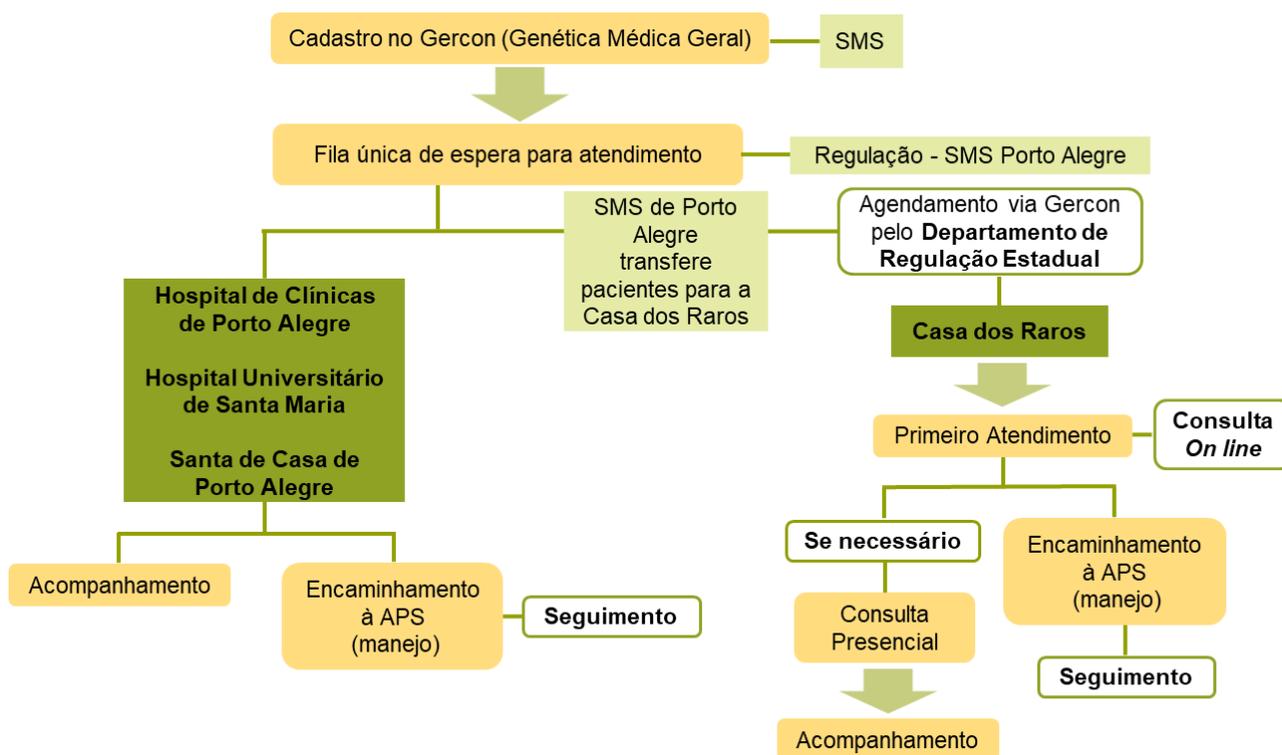
**Figura 4.** Fluxo de Regulação de Consultas pelo GERCON.

Fonte: Departamento de Regulação Estadual (DRE), 2021.

A especialidade indicada para atendimento de pacientes com doenças raras, suspeita ou diagnóstico de erros inatos de metabolismo, e recém-nascidos com malformações congênitas disponíveis no sistema GERCON é a Genética Médica.

Considerando a Portaria MS/GM de Consolidação nº 02/2017, (origem Portaria MS/GM 1559/2008) - considerando a Resolução CIB nº 241/2021 a qual define o Departamento de Regulação Estadual (DRE) como Coordenadora do processo regulatório, foram iniciadas em julho de 2021 as ações de ampliação do sistema GERCON para o interior do estado. Tal ampliação compreende a regionalização no sistema, das especialidades pactuadas para Porto Alegre e demais municípios.

A Genética Médica ao ser regionalizada, passou a ser regulada pela Regulação Ambulatorial de Porto Alegre. Nesse sentido, todos os pacientes passaram a integrar uma fila única. Entretanto, para atendimento na Genética Médica - Casa dos Raros, segue-se o fluxo estabelecido entre Regulação Ambulatorial de Porto Alegre e DRE.



**Figura 5.** Centrais de Regulação.

Fonte: Departamento de Regulação Estadual (DRE) - 2024.

## 7. CRITÉRIOS DE ENCAMINHAMENTO PARA UNIDADES DE REFERÊNCIA

Conforme protocolos de encaminhamento específicos, constantes no Menu Ajuda do GERCON e na Plataforma do Telessaúde.

## 8. ASSISTÊNCIA FARMACÊUTICA

A oferta de medicamentos no SUS, em nível ambulatorial, para tratamento de doenças ou de agravos de saúde é padronizada pela Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME). As responsabilidades de financiamento das instâncias gestoras em nível Federal, Estadual e Municipal e o acesso aos medicamentos estão definidos por meio de três Componentes: Básico, Estratégico e Especializado.

O Componente Especializado da Assistência Farmacêutica é a estratégia de acesso a medicamentos cujas linhas de cuidado estão definidas em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDTs) publicados pelo Ministério da Saúde. Para garantir a gestão do componente por meio de sistemas de informação, bem como, o cumprimento dos critérios definidos nos PCDT(s), estes medicamentos são fornecidos à população por meio das Farmácias de Medicamentos Especiais FME(s).

O Estado do Rio Grande do Sul conta atualmente com FME(s) em todos os municípios, que distribuem os medicamentos e as fórmulas nutricionais constantes nos

PCDT(s) para o cuidado de pessoas com doenças raras, exceto medicamentos que constam em PCDT específico mas pertençam a algum dos demais Componentes da Assistência Farmacêutica, conforme a Relação Nacional de Medicamentos Essenciais.

Através da Plataforma Farmácia Digital RS (<https://saude.rs.gov.br/farmacia-digital>), pacientes e profissionais de saúde podem consultar os medicamentos disponíveis nas FME(s) e a documentação necessária para a solicitação dos mesmos. Também é possível fazer a primeira solicitação de medicamentos e a renovação para continuidade do(s) tratamento(s).

## **9. FINANCIAMENTO EM DOENÇAS RARAS**

O cuidado ao indivíduo portador de doenças raras (DR) tem origem na APS, nível de atenção que recebe cofinanciamento pelo Programa Estadual de Incentivos para Atenção Primária à Saúde (PIAPS), publicado no Decreto Nº 56.061/2021. O PIAPS possui cinco componentes: I) sociodemográfico; II) incentivo para equipes de Atenção Primária à Saúde; III) incentivo à Promoção da Equidade em Saúde; IV) incentivo ao Primeira Infância Melhor; e V) estratégico de incentivo à qualificação da Atenção Primária à Saúde (Rede Bem Cuidar).

O recurso é destinado aos 497 municípios gaúchos e deve ser utilizado para ações no âmbito da APS para despesas de manutenção e estruturação (compra de insumos, equipamentos, veículos; pagamento de salários e gratificações de profissionais de saúde; contratação de apoiadores institucionais para gestão municipal da Atenção Primária em Saúde; ações de educação permanente; reforma e ampliação de Unidades Básicas de Saúde). Tais recursos são destinados aos municípios e não são exclusivos para as doenças raras.

### **9.1 Financiamento da Atenção Especializada**

O incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados para o atendimento especializado em doenças raras é de responsabilidade do ente federal, Ministério da Saúde (MS), não possuindo cofinanciamento estadual.

O incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como serviços de atenção especializada em doenças raras possui o valor de R\$ 11.650,00 (onze mil seiscientos e cinquenta reais) por equipe. Quando houver a habilitação de mais de um serviço de atenção especializada dentro do mesmo estabelecimento de saúde, o valor de R\$ 11.650,00 será acrescido de

R\$ 5.750,00 (cinco mil setecentos e cinquenta reais) por serviço excedente, destinado à inclusão de mais 1 (um) profissional médico por serviço. Para estabelecimentos de saúde habilitados como serviços de referência em doenças raras o incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais possui o valor de R\$ 41.480,00 (quarenta e um mil quatrocentos e oitenta reais) por equipe.

Os recursos dos incentivos financeiros citados devem ser utilizados exclusivamente nas ações necessárias ao funcionamento adequado dos serviços de atenção especializada e/ou serviços de referência em doenças raras. Em relação ao custeio dos procedimentos dispostos no anexo 3 do anexo XXXVIII (Portaria de consolidação nº 2 /2017, art. 7º , X, ANEXO XXXVIII (origem: Portaria SAS/MS 199/2010) é efetuado por meio do fundo de ações estratégicas e compensação (FAEC) pós-produção em conformidade com a produção dos respectivos procedimentos informados no sistema de informação ambulatorial (SIA/SUS).

## **9.2 Ambulatório Especializado de Genética**

O Decreto RS nº 56.015 de 02 de agosto de 2021, institui o Programa de Incentivos Hospitalares - ASSISTIR para a qualificação da atenção secundária e terciária em saúde nos hospitais contratualizados para prestação de serviços no SUS. O ASSISTIR é uma modalidade de incentivo financeiro público estadual pré-fixado, repassado aos Fundos de Saúde dos Municípios com gestão hospitalar própria ou diretamente aos hospitais contratualizados pelo Estado, condicionado à observância dos requisitos do Programa. A Regulamentação do Decreto foi disciplinada pela Portaria SES nº 537 de 3 de agosto de 2021, onde constam os critérios, tipos de serviços, da habilitação, o valor do incentivo e do suplementar diferencial, as obrigações, controle e fiscalização, sanções administrativas. O valor do incentivo do programa ASSISTIR para o ambulatório de genética é de R\$70.000,00 por mês.

## **9.3 Casa dos Raros - Centro de Atenção Integral e Treinamento em Doenças Raras**

O Convênio Administrativo nº 1.218/2023 foi firmado com a Casa dos Raros - Centro de Atenção Integral e Treinamento em Doenças Raras. O projeto tem o objetivo de promover atendimento multiprofissional e de apoio profissional especializado em doenças raras, ofertar exames diagnósticos laboratoriais e de imagem. Ademais, visa beneficiar os pacientes com doenças raras, seus familiares e os profissionais de saúde do Estado, propiciando benefícios, quais sejam:

- possibilidade de um diagnóstico preciso e rápido;
- construção do plano de manejo adequado para os pacientes;
- acompanhamento até a vinculação do usuário na rede assistencial de saúde;
- consultoria especializada para todo o serviço de saúde estadual, promovendo uma comunicação fácil, rápida e acessível a todos os profissionais que atuam em doenças raras.

Com um prazo de execução de 42 meses, são 25 novos atendimentos a cada mês, havendo a previsão para atendimento de cerca de 1.050 pacientes até o final da vigência do convênio. O financiamento é estadual, sendo o valor mensal de R\$ 75.000,00, e o valor total acumulado de R\$ 3.150.000,00.

## REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 55, de 24 de fevereiro de 1999**. Dispõe sobre a rotina do Tratamento Fora de Domicílio no Sistema Único de Saúde - SUS, com inclusão dos procedimentos específicos na tabela de procedimentos do Sistema de Informações Ambulatoriais do SIA/SUS e dá outras providências. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/1999/prt0055\\_24\\_02\\_1999.html](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/1999/prt0055_24_02_1999.html).

BRASIL. **Portaria nº 822, de 6 de junho de 2001**. Instituir, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal / PNTN. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822\\_06\\_06\\_2001.html](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.html)

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade (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. Disponível em:

BRASIL. **Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015**. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). Disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_ato2015-2018/2015/lei/113146.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/113146.htm)

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. Disponível em:

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria de Consolidação nº 5, de 28 de setembro de 2017**. Consolidação das normas sobre as ações e os serviços de saúde do Sistema Único de Saúde. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prc0005\\_03\\_10\\_2017.html](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prc0005_03_10_2017.html).

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria de Consolidação nº 3, de 03 de Outubro de 2017**. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prc0003\\_03\\_10\\_2017.html](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prc0003_03_10_2017.html).

BRASIL. Ministério da saúde. **Caderneta da Criança. 2ª edição - Passaporte da cidadania**. Brasília-DF, 2019. Disponível em:

RIO GRANDE DO SUL. **Lei nº 13.411, de 05 de abril de 2010**. Determina a obrigatoriedade da realização do “Teste do Olhinho” e dá outras providências. Disponível em: <http://www.al.rs.gov.br/filerepository/repLegis/arquivos/13.411.pdf>.

RIO GRANDE DO SUL. **Portaria n.º 306, de 28 de maio de 2010.** Dispõe sobre a concessão do serviço de tratamento fora do domicílio interestadual aos pacientes do SUS no estado do Rio Grande do Sul. Disponível em: <https://saude.rs.gov.br/upload/arquivos/202101/14102413-306-10.pdf>.

RIO GRANDE DO SUL. **Lei n.º 14.046, de 09 de julho de 2012.** Garante a realização do “Teste do Coraçãozinho” (exame de oximetria de pulso) em todos os recém-nascidos nas maternidades da Rede Hospitalar do Estado do Rio Grande do Sul. Disponível em: <http://www.al.rs.gov.br/filerepository/repLegis/arquivos/14.046.pdf>.

RIO GRANDE DO SUL. Secretaria Estadual de Saúde. **Atenção à saúde na vigilância e assistência da microcefalia e/ou alterações do sistema nervoso central (SNC).** Porto Alegre, 2020. Disponível em: <https://saude.rs.gov.br/upload/arquivos/202011/05155751-atencao-a-saude-na-vigilancia-e-assistencia-da-microcefalia-revista-e-atualizada-em-2020.pdf>.

ROSANELI, C. F.; BROTTTO, A. B.; FISCHER, M. F. **Doenças raras e barreiras de comunicação: uma análise bioética.** Rev Bio y Der. 2021; 52: 139-154 DOI 10.1344/rbd2021.52.34155;

VANASSI, B. M et al. Congenital anomalies in Santa Catarina: case distribution and trends in 2010–2018. **Revista Paulista de Pediatria** [online]. 2022, v. 40. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/1984-0462/2022/40/2020331>>. Acesso em: 27 Dezembro 2021.

BRASIL, Ministério da Saúde. **Rede de Cuidados à pessoa com Deficiência no âmbito do SUS. Instrutivo de reabilitação auditiva, física, intelectual e visual. Centros Especializados em Reabilitação e Oficinas Ortopédicas.** 2020. <http://www.saude.gov.br/pessoacomdeficiencia>

BRASIL. Presidência da República. Secretaria Geral. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. **Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência).** Diário Oficial da União. Poder Executivo. Brasília/DF: 7 de julho de 2015. Disponível em: <[http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_ato2015-2018/2015/lei/113146.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/113146.htm)>

BRASIL. 15.470, de 26 de março de 2020. **Dispõe sobre a realização de teste de triagem neonatal para todas as crianças nascidas nos hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde da rede pública no Estado do Rio Grande do Sul e dá outras providências,** lei. Disponível em: <https://leisestaduais.com.br/rs/lei-ordinaria-n-15470-2020-rio-grande-do-sul-dispoe-sobre-a-realizacao-de-teste-de-triagem-neonatal-para-todas-as-criancas-nascidas-nos-hospitais-e-demais->

estabelecimentos-de-atencao-a-saude-da-rede-publica-no-estado-do-rio-grande-do-sul-e-da-outras-providencias

BRASIL. Ministério da Saúde. **Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança: Orientações para implementação**/Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Brasília: Ministério da Saúde, 2018.

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.

COMITÊ MULTIPROFISSIONAL EM SAÚDE AUDITIVA. **Nota Técnica: Triagem Auditiva Neonatal Universal em tempos de pandemia**. [S. l.], 26 de maio de 2020. 4 f. Disponível em: <https://www.audiologiabrasil.org.br/portal/arquivosfiles/NOTA%20COMUSA%202020.pdf.pdf>. Acesso em: 12 nov.2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. **Cadernos de Atenção Básica Saúde da Criança: Crescimento e Desenvolvimento**. Brasília, 2012.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Agenda de compromissos para a saúde integral da criança e redução da mortalidade infantil**. Brasília, 2004.

NUNES, D. H.; LEHFELD, L. de S. **Saúde e doenças raras: análise da judicialização do acesso ao tratamento e suas limitações**. Revista Brasileira de Políticas Públicas, Brasília, v. 11, n. 1. p.300-317, 2021;

AITH, F., BUJDOSO, Y., NASCIMENTO, P. R. DO, & DALLARI, S. G. (2014). **Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica**. Revista De Direito Sanitário, 15(1), 10-39. <https://doi.org/10.11606/issn.2316-9044.v15i1p10-39>;

BRASIL. Ministério da Saúde. 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. Anexo XXVI - Política Nacional de Regulação do Sistema Único de Saúde**, Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prc0002\\_03\\_10\\_2017.html#ANEXOXXV](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prc0002_03_10_2017.html#ANEXOXXV)

RIO GRANDE DO SUL. Comissão Intergestores Bipartite (CIB/RS). **Resolução nº241 de 2021**. Disponível em <https://saude.rs.gov.br/upload/arquivos/202110/21100725-cibr241-21-rep.pdf>

RIO GRANDE DO SUL. SECRETARIA DA SAÚDE DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL. Decreto 56.061, de 29 de agosto de 2021. **Institui o Programa Estadual de Incentivos para Atenção Primária à Saúde - PIAPS - para qualificação da Atenção Primária à Saúde no Sistema Único de Saúde - SUS - no Estado do Rio Grande do Sul**. Porto Alegre, 2021.