



“Fé cega, faca (nem sempre) amolada”: o médico na assistência ao paciente com doença rara

I Fórum de Doenças Raras do Conselho Federal de Medicina
6 de Setembro 2016
Brasília – Distrito Federal, Brasil

Charles Marques Lourenço, MD, PhD
Clinical Geneticist
Neurogenetics Unit
Clinics Hospital of Ribeirao Preto
University of Sao Paulo, Brazil

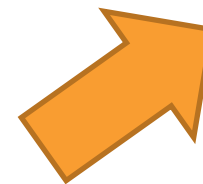
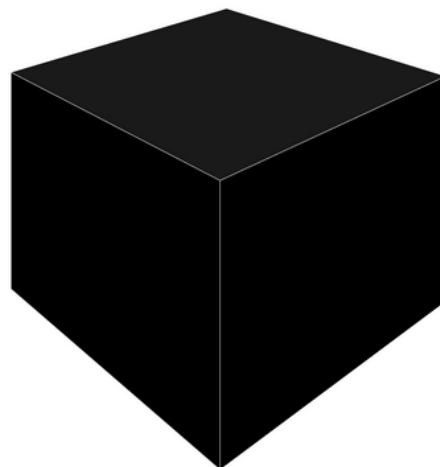
Por que pacientes são encaminhados ao médico (geneticista)?



AVALIAÇÃO GENÉTICA

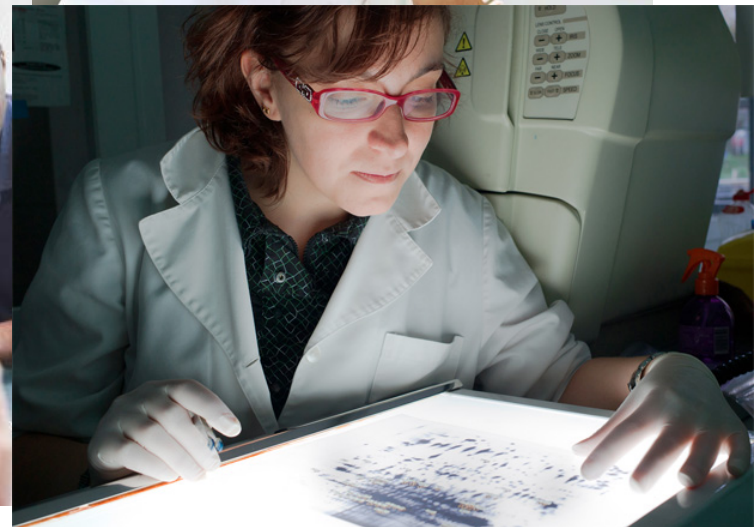


DIAGNOSTICO E TRATAMENTO!



ABRINDO A CAIXA DE PANDORA

Como o geneticista clínico é visto?



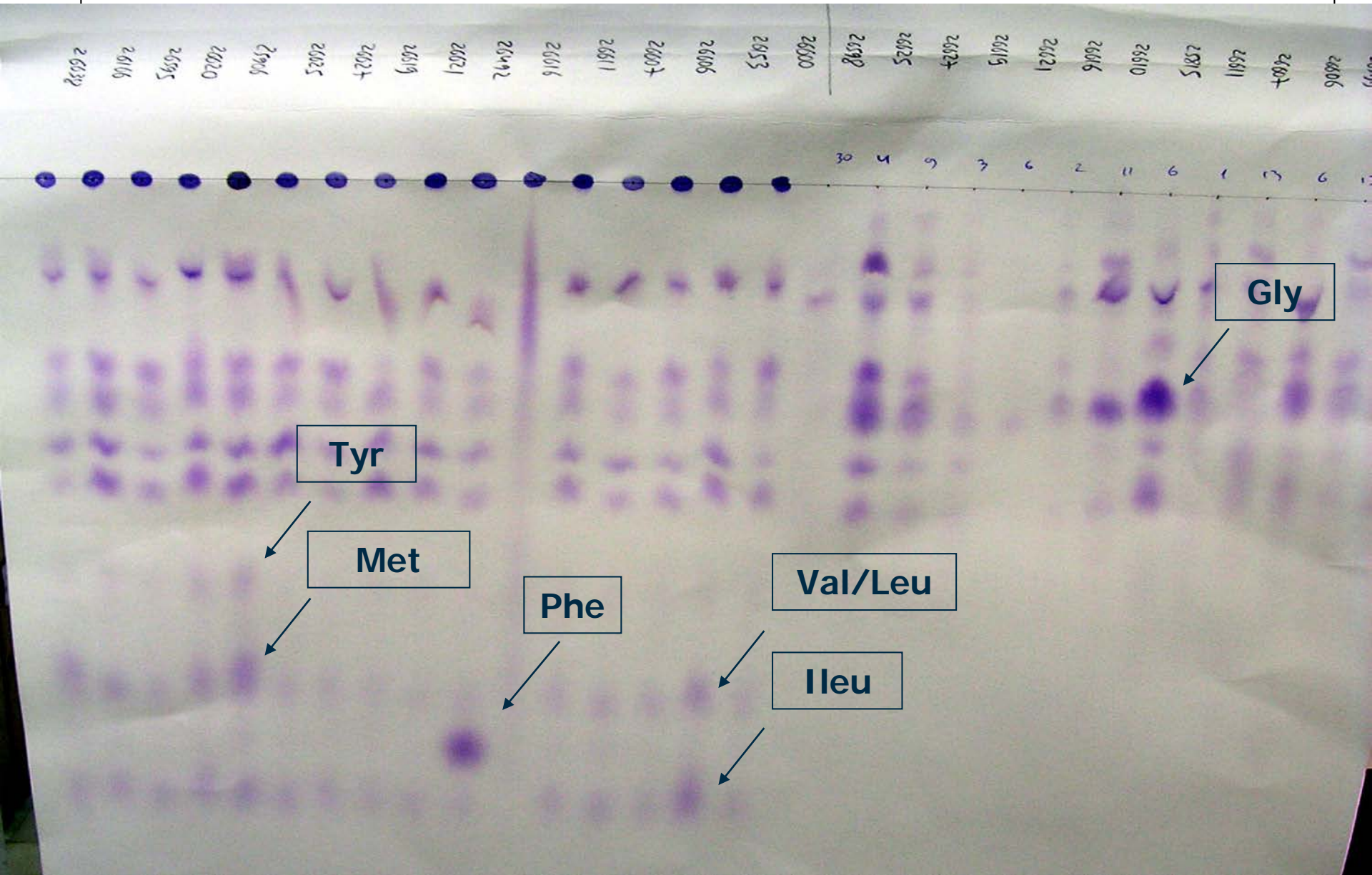


E o médico na frente de batalha?

- Na maior parte das vezes, não é o especialista que acompanha pacientes com doenças raras
- Excesso de trabalho – muitos pacientes, pouco tempo para revisar a literatura
- Acesso ao diagnóstico correto ainda é um problema
- Pacientes com doenças complexas, necessidade de equipe multi e interdisciplinar
- Follow-up com exames e terapias muitas vezes não cobertas



Cromatografia em Camada Fina de Aminoácidos



Espectrometro de Massas em Tandem (MS/MS)



Após o diagnóstico...



- **Dificuldade de acesso ao tratamento ficult to access the treatment**
- **Formula não coberta pelo sistema de saúde**
- **Necessidade de judicialização (prefeitura, estado, União)**

A crise econômica também se reflete no cuidado com as doenças raras





O poder das redes de diagnóstico



Doença da Urina do Xarope do Bordo





available at www.sciencedirect.com

SCIENCE @ DIRECT®

journal homepage: www.elsevier.com/locate/jval



Is Equity of Access to Health Care Achievable in Latin America?

Novos problemas surgem....



“Hope” is the thing with feathers -

That perches in the soul -

And sings the tune without the words -

And never stops - at all -

EMILY DICKINSON

AGRADECIMENTOS





Muito obrigado!

E-mail charlesgenetica@gmail.com