

OS DESAFIOS E BARREIRAS DOS PROFISSIONAIS NAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

DR. JOÃO GABRIEL LIMA DAHER

PROGRAMAÇÃO

- CONCEITO DE DOENÇAS RARAS
- PANORAMA MUNDIAL
- PANORAMA BRASILEIRO
- BARREIRAS DOS PROFISSIONAIS
- DESAFIOS DOS PROFISSIONAIS
- CONSIDERAÇÕES FINAIS

CONCEITO DE DOENÇAS RARAS

CONCEITO

- * **Doenças Raras:** todas as doenças que acometem 1,3 indivíduos a cada 2.000 pessoas Ministério da Saúde, 2014
- crônicas, progressivas, degenerativas, incapacitantes e geralmente fatais
- não existem terapias definitivas
- 75% dos casos em crianças
- 80% dos casos é de origem genética



PANORAMA MUNDIAL

PANORAMA MUNDIAL

- 350 milhões de pacientes
- 6.000 - 8000 Doenças Raras
- 50% são crianças
- 40% não são diagnosticados inicialmente
- 7.3 médicos previamente ao diagnóstico
- 4,8 anos para um diagnóstico correto

PANORAMA MUNDIAL

■ 1959: Era de Ouro da Genética

- Publicação do Human Biochemical Genetics
- Planejamento do Primeiro Curso de Genética Médica (EUA)
- Início da dieta para as crianças com Fenilcetonúria (EUA)
- Conferência em Genebra - Discussão do Ensino - OMS

■ 1969: Dra Melissa Richter

- Curso de Pós-Graduação para formar geneticistas assistentes e aconselheiros genéticos

■ 1981: reconhecimento da genética clínica (ABMS)

■ 1987: Pesquisa do ensino da Genética (EUA e CANADA)

- Variável e fragmentado entre as outras disciplinas
- Enfoque básico

PANORAMA MUNDIAL

* **1988: Força Tarefa da ASHG - 17 membros**

* Examinar o ensino de Genética Humana

* **1995: lançamento da proposta de currículo para as escolas médicas americanas (ASHG)**

* **1996: Fundação do NCHPEG**

* União da AMA, ANA e NHGRI

* Coordenar a educação em Genética

PANORAMA MUNDIAL

- * **1998: elaboração da proposta de educação médica continuada**
 - * Criação do curso Genetic Medicin and the Praticing Phsicians
 - * Complementação da proposta de currículo de 1995 (ASHG)
- * **2001: Divulgação do “Core Competencies in Genetics Essential for All HealthCare Professionals” (NCHPEG)**
- * **2005: Atualização do “Core Competencies in Genetics Essential for All HealthCare Professionals” (NCHPEG)**
- * **2007: 3^a edição do “Core Competencies in Genetics Essential for All HealthCare Professionals” (NCHPEG)**

PANORAMA MUNDIAL

- ❖ 2010: Elaboração do Documento “Competencies for the Physician Medical Geneticist in the 21st Century”
- ❖ 2012: Programa de estímulo para atração de Médicos para Residência em Genética Médica
- ❖ 2016: “Summer Educacional Program” para acadêmicos de medicina do 2º ano



PANORAMA BRASILEIRO

PANORAMA BRASILEIRO

- * 15 milhões de pacientes Radis,2015
- * 80% dos serviços médicos no eixo Sul-Sudeste Boletim epidemiológico paulista, 2010
- * 241 Médicos Geneticistas CFM,2015
- * 2 a 4 anos para encaminhamento correto Interfarma,2012
- * Portaria 199, Janeiro 2014 Mistério da Saúde
- * 47 novos protocolos clínicos esperados (4anos)

PANORAMA BRASILEIRO

- * 1950: Pioneiro na América Latina
- * 1959: Disciplina de Genética Humana - Departamento de Biologia - USP
- * 1969: Criação do 1ª Departamento de Genética Médica - UNICAMP
- * 1970: Curso de Genética Médica pela Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto
- * 1971: Ensino de Genética na Faculdade de Medicina do ABC
- * 1977: 1ª Residência Médica em Genética - USP
- * 1986: Criação da Sociedade Brasileira de Genética Clínica
- * 1989: Inclusão da Genética no Sistema Único de Saúde (SUS)
- * 2014: TELESSAÚDE para DR's

BARREIRAS DOS PROFISSIONAIS

BARREIRAS

- **DESCONHECIMENTO DOS PROFISSIONAIS (Genética)**
 - Quantos são?
 - Onde estão?
 - Qual sua área de formação?
 - Em quais áreas eles atuam?

BARREIRAS

- Ausência de iniciativas em Educação Continuada
- Programas de Residência não contemplando DR's
- Ausência de Programas de Treinamento (TELESSAÚDE)

BARREIRAS

■ INFRAESTRUTURA INSUFICIENTE (concentração dos serviços)

- Brunoni (1997): 33 serviços de genética
- Horovitz et al. (2006): 56 serviços de genética no País, sendo 33 com atendimento clínico e laboratorial, 15 com atendimento somente clínico e 8 com atendimento somente laboratorial.

BARREIRAS

- * ACESSO RESTRITO A FERRAMENTAS DIAGNÓSTICAS**
- * TRIAGEM NEONATAL (Desatualizada)**
- * PROTOCOLOS CLÍNICOS DESATUALIZADOS E INSUFICIENTES**
- * ACESSO RESTRITO A TERAPIAS**
- * FALTA DE INCENTIVOS PARA PESQUISAS**

DESAFIOS DOS PROFISSIONAIS

DESAFIOS

* REFORMULAÇÃO DO ENSINO DE GENÉTICA NOS CURSOS DE MEDICINA

DESAFIOS

- * “..., o ensino de genética, apesar de estar bem estabelecido nas escolas médicas do país, ainda é extremamente variável e precisa de uma melhor definição dos objetivos direcionados para prática médica.” Porciuncula, 2004
- * Região Sul até 95% dos cursos de formação de profissionais de saúde incluem a disciplina de genética no currículo
- * Região Nordeste, apenas 34,74% dos cursos incluem essa disciplina Rev Panam Salud Publica. 2011.

DESAFIOS

❖ “ Os participantes demonstraram pouco interesse pelo assunto, mas tinham um grau razoável de conhecimento. Este conhecimento, entretanto, era pouco vinculado à prática clínica, sugerindo a necessidade de reformulação da formação médica.” Correia, 2011

* “ ..., o conhecimento da mesma pela maioria mostrou-se limitado, como uma disciplina muito distante da prática clínica do dia a dia.” BRITTO, 2016

DESAFIOS

- ❖ Estruturar e Implementar o Sistema Quaternário no ensino de Genética Médica

“teaching, practice, research and clinical application”

<http://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/mdl-26399535>

DESAFIOS

Exploration and implementation for the construction of the quaternary teaching system of medical genetics including teaching, practice, research and clinical application.

Fengjuan, Zhou; Wenmei, Xie; Qiang, Wang; Xiaorong, Zhao.

Yi Chuan; 37(9): 945-50, 2015 Sep.

Artigo em Inglês | MEDLINE | ID: mdl-26399535

Resumo

Medical genetics, the connection between basic and clinical medicine, is a subject with strong applicability and plays important role in modern medical education system. Based on years of teaching experience and during the construction of state-level top quality course, our teaching team has established the quaternary teaching system of medical genetics which includes teaching, practice, research and clinical application. The four elements of the system interpenetrate, complement and reinforce each other. Specifically, classroom teaching is the basics which is further complemented by social practice, improved by research and promoted by clinical application. The quaternary teaching system provides a feasible way to integrate theoretical and clinical courses. After years of implementation, the teaching system has got great effects on the obvious improvement of research ability, social reputation and clinical service capacities of the research team.

<http://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/mdl-26399535>

DESAFIOS

* ATUALIZAÇÃO DO PROJETO DE DIRETRIZES AMB

DESAFIOS

DIRETRIZESAMB



Diretrizes Desatualizadas

AS DIRETRIZES DESSA PÁGINA ENCONTRAM-SE DESATUALIZADAS E PASSARAM POR PORCESSO DE ATUALIZAÇÃO SEPARADAS POR ORDEM ALFABÉTICA.

Genética Médica: Teste Laboratorial Para Diagnóstico De Doenças Sintomáticas

DESAFIOS

- ❖ **ATUALIZAÇÃO E DESENVOLVIMENTO DE PROTOCOLOS CLÍNICOS E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS (PCDT)**

DESAFIOS

[Ir para o conteúdo \[1\]](#) [Ir para o menu \[2\]](#) [Ir para a busca \[3\]](#) [Ir para o rodapé \[4\]](#)

[ACCESIBILIDADE](#) [ALTO CONTRASTE](#) [MAPA DO SITE](#)

CONITEC

COMISSÃO NACIONAL DE INCORPORAÇÃO DE TECNOLOGIAS NO SUS

Buscar no portal



[Página Inicial](#) | [Perguntas Frequentes](#) | [Fale Conosco](#)

[PÁGINA INICIAL](#) > [ÚLTIMAS NOTÍCIAS \(3\)](#) > [APROVADA A PRIORIZAÇÃO DE PCDT PARA DOENÇAS RARAS](#)

A COMISSÃO

[Entenda a CONITEC](#)

[Histórico Institucional](#)

[Legislação](#)

[Reuniões da Comissão](#)

[Parceiros CONITEC](#)

[Biblioteca virtual](#)

AVALIAÇÃO DE
TECNOLOGIAS

[Submissão de
propostas](#)

[Tecnologias
demandadas](#)

Aprovada a priorização de PCDT para doenças raras

[Imprimir](#)

Publicado: Segunda, 01 de Junho de 2015, 11h46

Última atualização em Segunda, 01 de Junho de 2015, 11h56

Acessos: 581

Publicada dia 27/05 no Diário Oficial da União a portaria nº 19/2015, que torna pública a decisão de aprovar a priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS.

A aprovação representa mais um passo no caminho da atenção às pessoas com doenças raras no SUS.

Mais informações podem ser obtidas no relatório de recomendação da CONITEC, que está disponível neste Portal.

DESAFIOS

* PROGRAMAS DE ATUALIZAÇÃO MÉDICA

* *Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, 2009*

* *Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, 2014*

* FOMENTAR A FORMAÇÃO DE NOVOS MÉDICOS GENETICISTAS

* RECONHECIMENTO NO MERCADO DE TRABALHO

DESAFIOS

- TRABALHO EM EQUIPE (Multiprofissional)

- ✓ “..., o campo da genética cresceu, se agigantou, se desdobrou; não é possível, nem faz sentido, uma pessoa ser especialista em todas as áreas dessa ciência.”

- INTEGRAÇÃO ENTRE OS SERVIÇOS

“..., integrar as unidades de genética já em funcionamento em uma rede, constituída por instituições tais como escolas de medicina, hospitais-escola, laboratórios e institutos de pesquisa em genética para, em um esforço conjunto, dar o enorme salto exigido para a universalização dos serviços de genética.”

DESAFIOS

- **DESENVOLVER CONHECIMENTOS DE GENÉTICA NA ASSISTÊNCIA BÁSICA**
- **ELABORAÇÃO DE CAMPANHAS INFORMATIVAS**
- **CRIAÇÃO DO BANCO DE DADOS**
- **IMPLEMENTAÇÃO DE POLÍTICAS PÚBLICAS (Ensino e Assistência)**

CONSIDERAÇÕES FINAIS



**KEEP
CALM
ARE YOU READY
FOR
RARE DISEASES?**

MUITO OBRIGADO