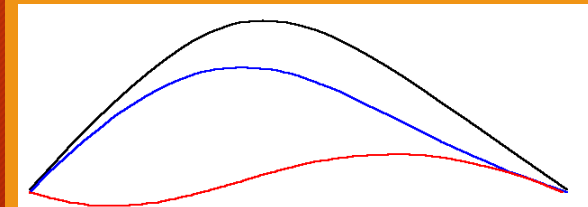
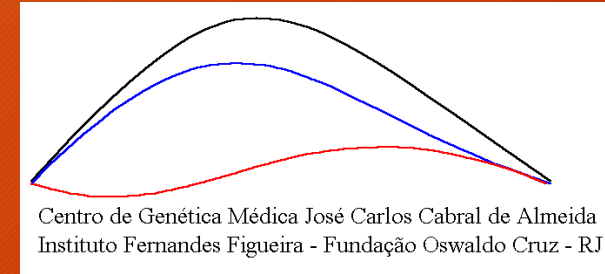


TRADIÇÕES ARCAICAS CULTURAIS & DOENÇAS RARAS



Centro de Genética Médica José Carlos Cabral de Almeida
Instituto Fernandes Figueira - Fundação Oswaldo Cruz - RJ



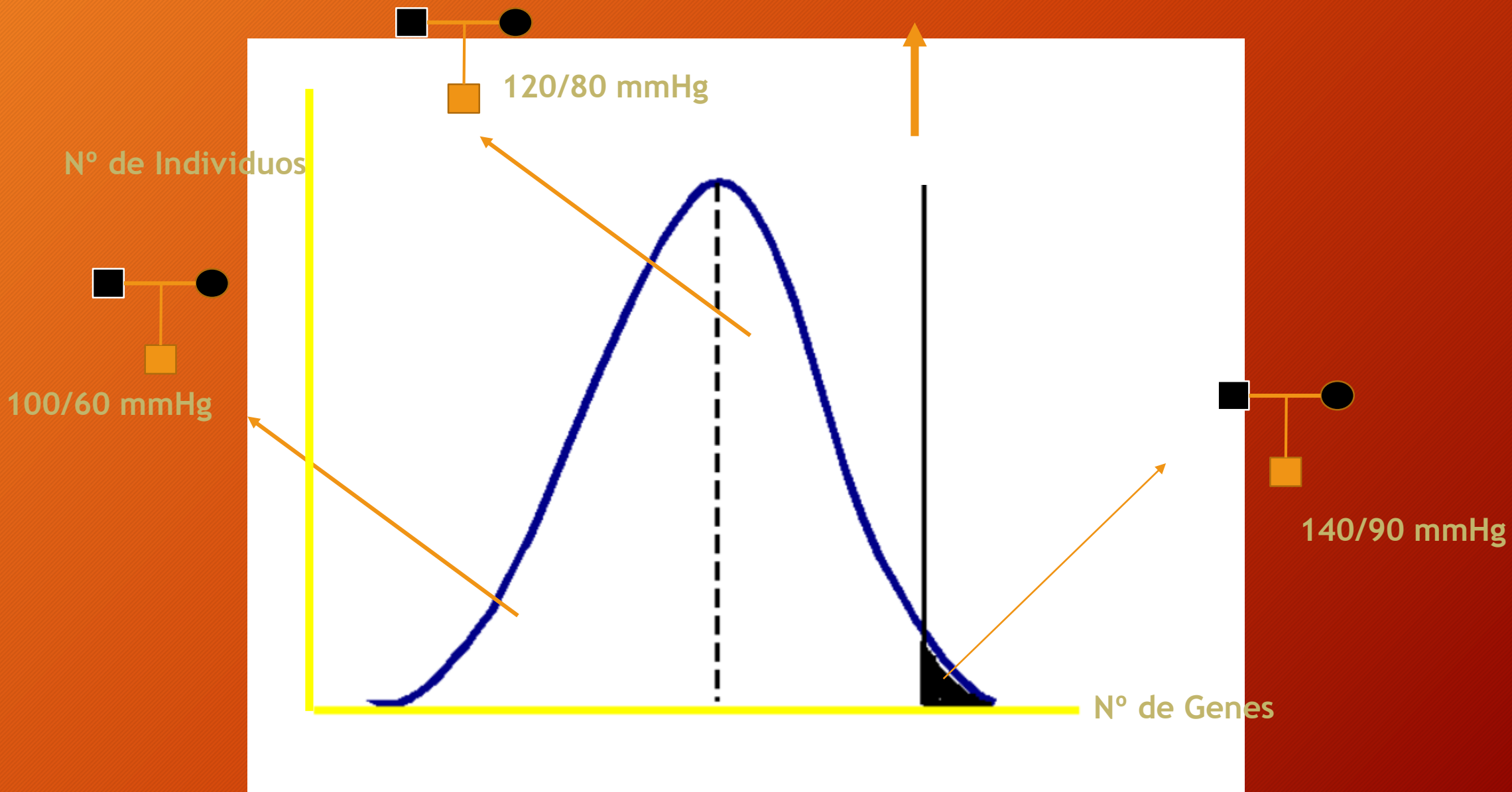
GENÉTICA MÉDICA – Parte I

Genética Médica - Objetivos

- Enquanto Genética:
 - Diz respeito a origem das características biológicas e sua hereditabilidade ou HERDABILIDADE.

Níveis de Pressão Arterial

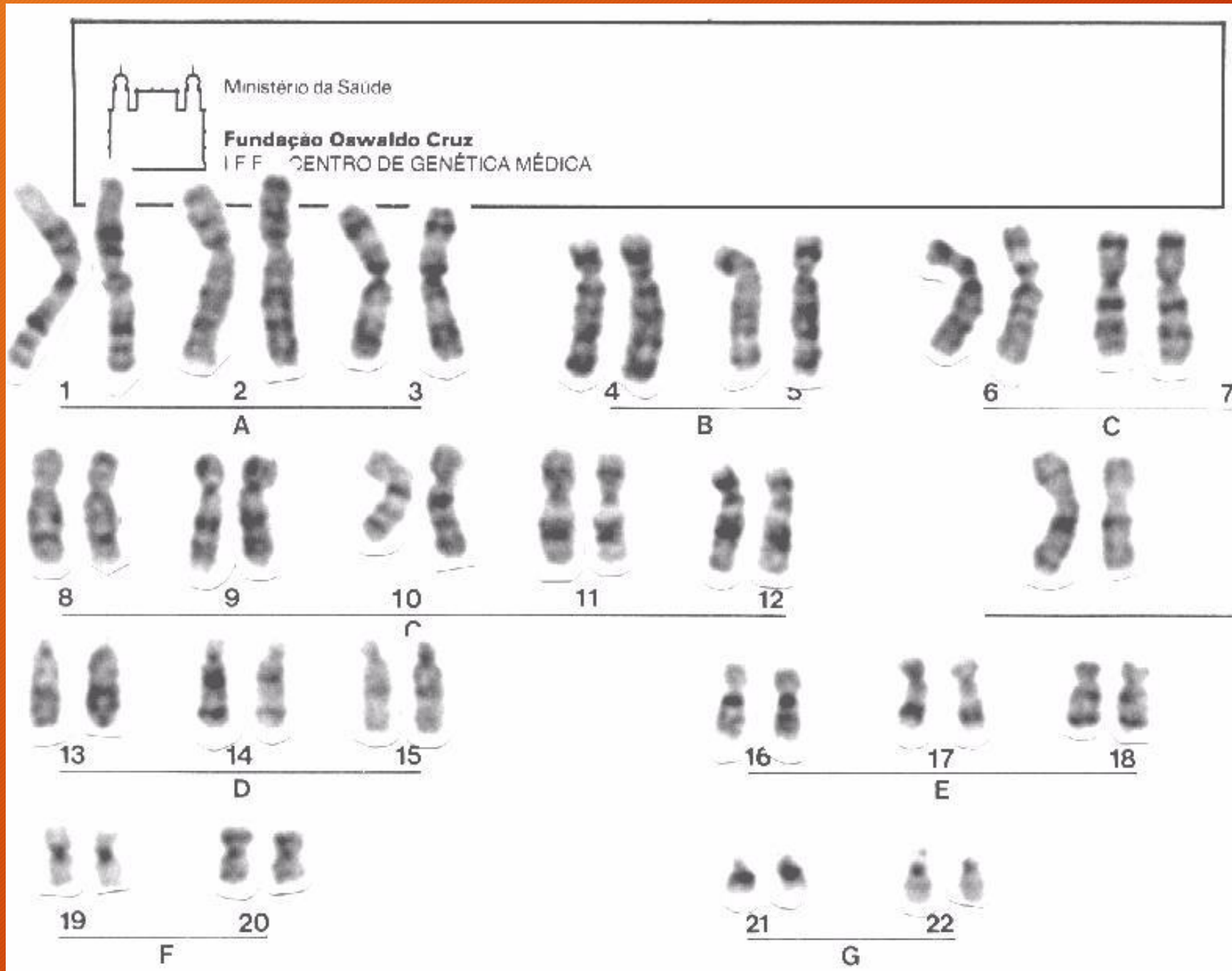
Ambiente - Estilo de Vida, Nutrição, Sedentarismo, etc



Genética Médica - Objetivos

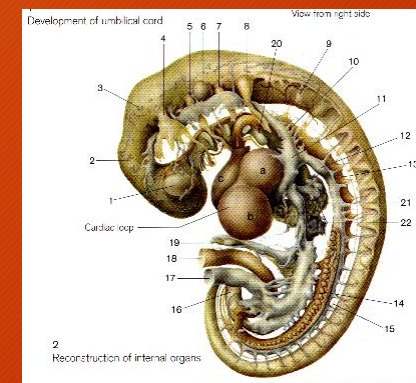
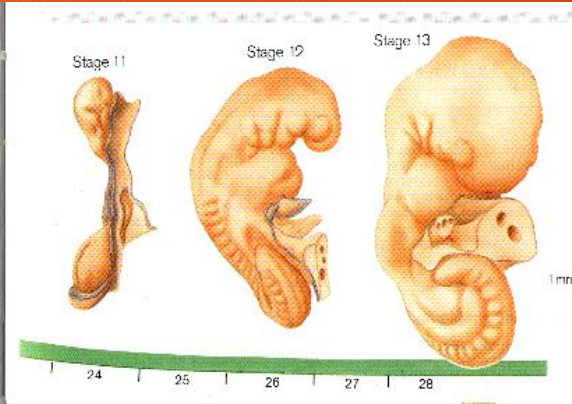
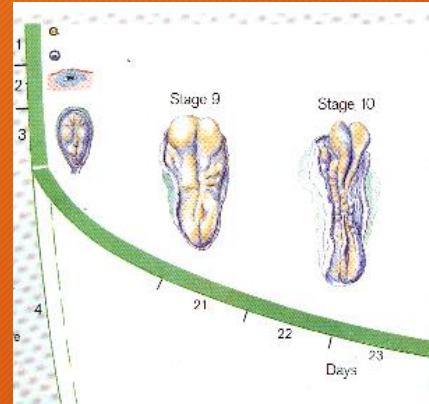
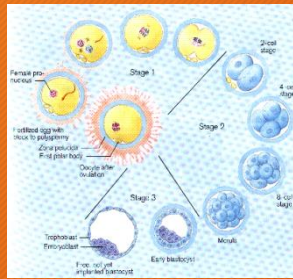
- Enquanto Genética:
 - Diz respeito a origem das características biológicas e sua hereditabilidade ou HERDABILIDADE.
- Enquanto Médica:
 - Diz respeito as doenças de causa genética.

DNA GENÔMICO ou NUCLEAR



organism	estimated size (base pairs)	estimated gene number	average gene density	chromosome number
<i>Homo sapiens</i> (human)	3.2 billion	~25,000	1 gene per 100,000 bases	46
<i>Mus musculus</i> (mouse)	2.6 billion	~25,000	1 gene per 100,000 bases	40
<i>Drosophila melanogaster</i> (fruit fly)	137 million	13,000	1 gene per 9,000 bases	8
<i>Arabidopsis thaliana</i> (plant)	100 million	25,000	1 gene per 4000 bases	10
<i>Caenorhabditis elegans</i> (roundworm)	97 million	19,000	1 gene per 5000 bases	12
<i>Saccharomyces cerevisiae</i> (yeast)	12.1 million	6000	1 gene per 2000 bases	32
<i>Escherichia coli</i> (bacteria)	4.6 million	3200	1 gene per 1400 bases	1
<i>H. influenzae</i> (bacteria)	1.8 million	1700	1 gene per 1000 bases	1

http://www.ornl.gov/sci/techresources/Human_Genome/faq/compgen.shtml



Fertilização

3ª Semana

Blastogenesis - Genes do Desenvolvimento

Receptores Nucleares - AR, ER, GR, TR β , VDR, DAX-1

Dedos de Zinco - WT1, GLI3

Grupo PAX - PAX2, PAX3, PAX6

HLH (helix-loop-helix)- MTF, TWIST

Grupo Homeodomain - MSX1, MSX2, HOXD13, RIEG, SHOX, IPF1

Grupo HMG (high mobility group) - SRY, SOX9

Grupo POU - POU1F1 (PIT1), POU3F4 (BRN4)

Outros - TBX5, TBX3, TBX1, RFX5, RFXAP, CIITA, OSF2

Co-ativadores - ATRX, CBP

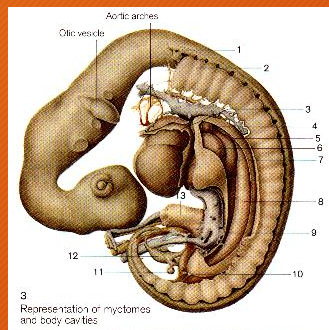
FT geral - ERCC3, ERCC2, ERCC6, CSA, P44T

Supressores Tumorais - RB, p53, WT1

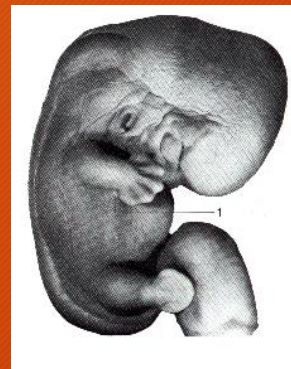
Organogenesis

Morfogenesis

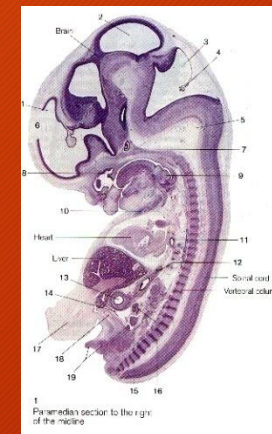
Histogenesis



44 a 48 dias

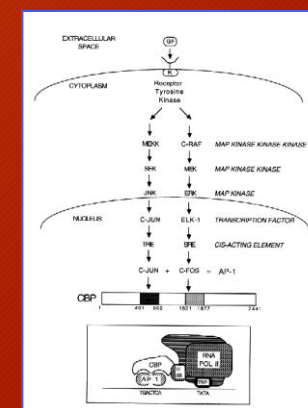
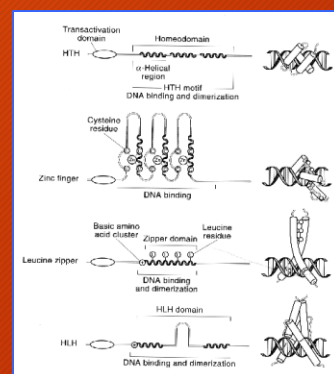
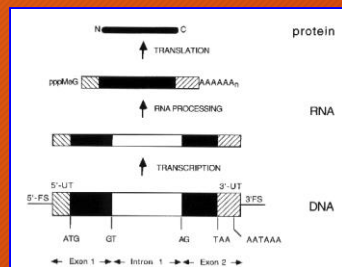


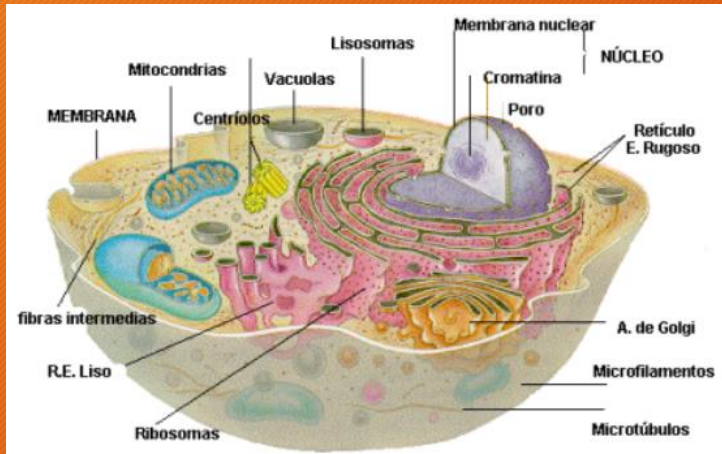
>53 dias



4ª Semana

8ª Semana





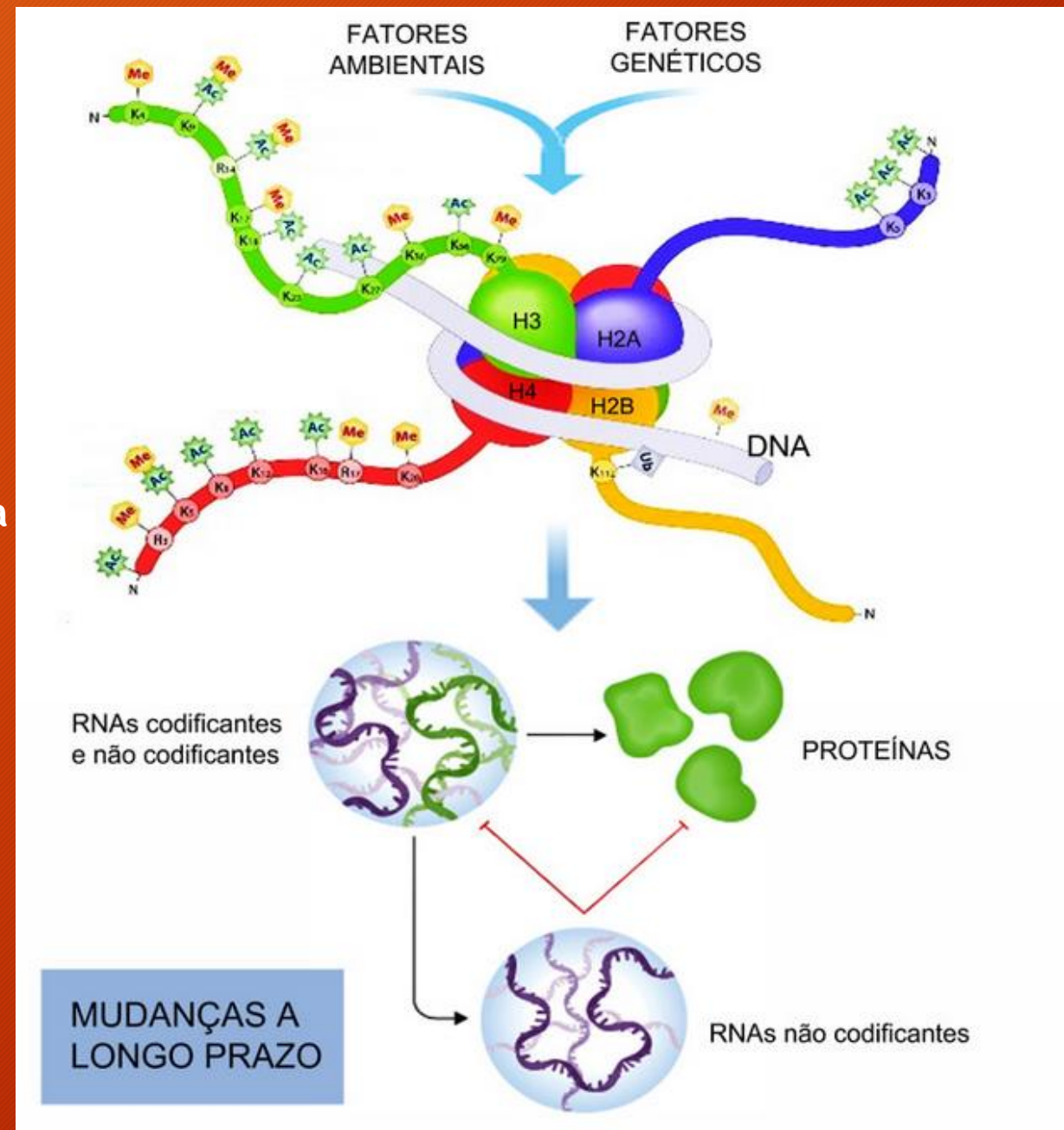
GENOMA CONSTITUCIONAL - Estrutura & Função Unitária

GENOMA MITOCONDRIAL - Estrutura & Função Unitária

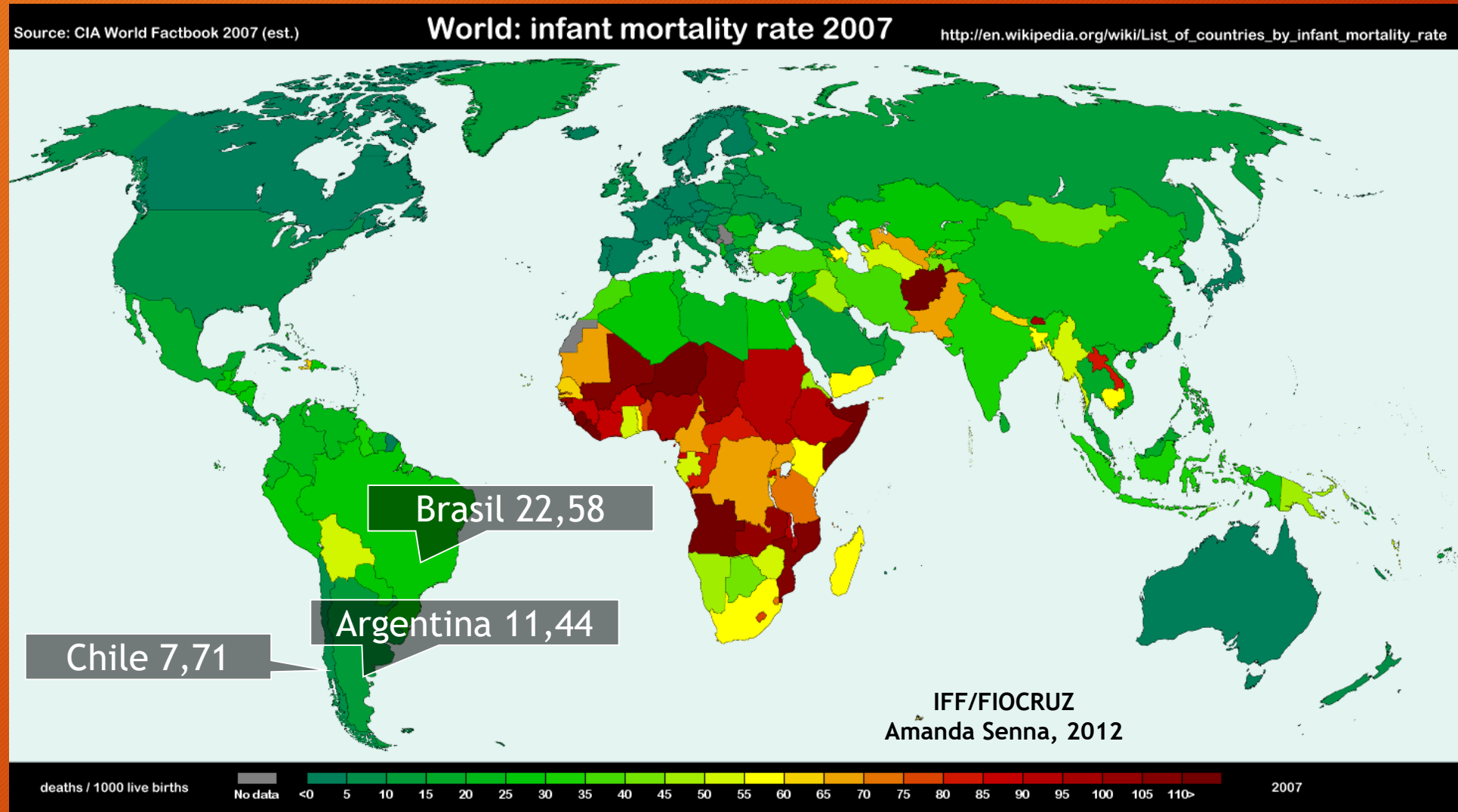
METILAÇÃO - Diferencial Parental

“microRNA”

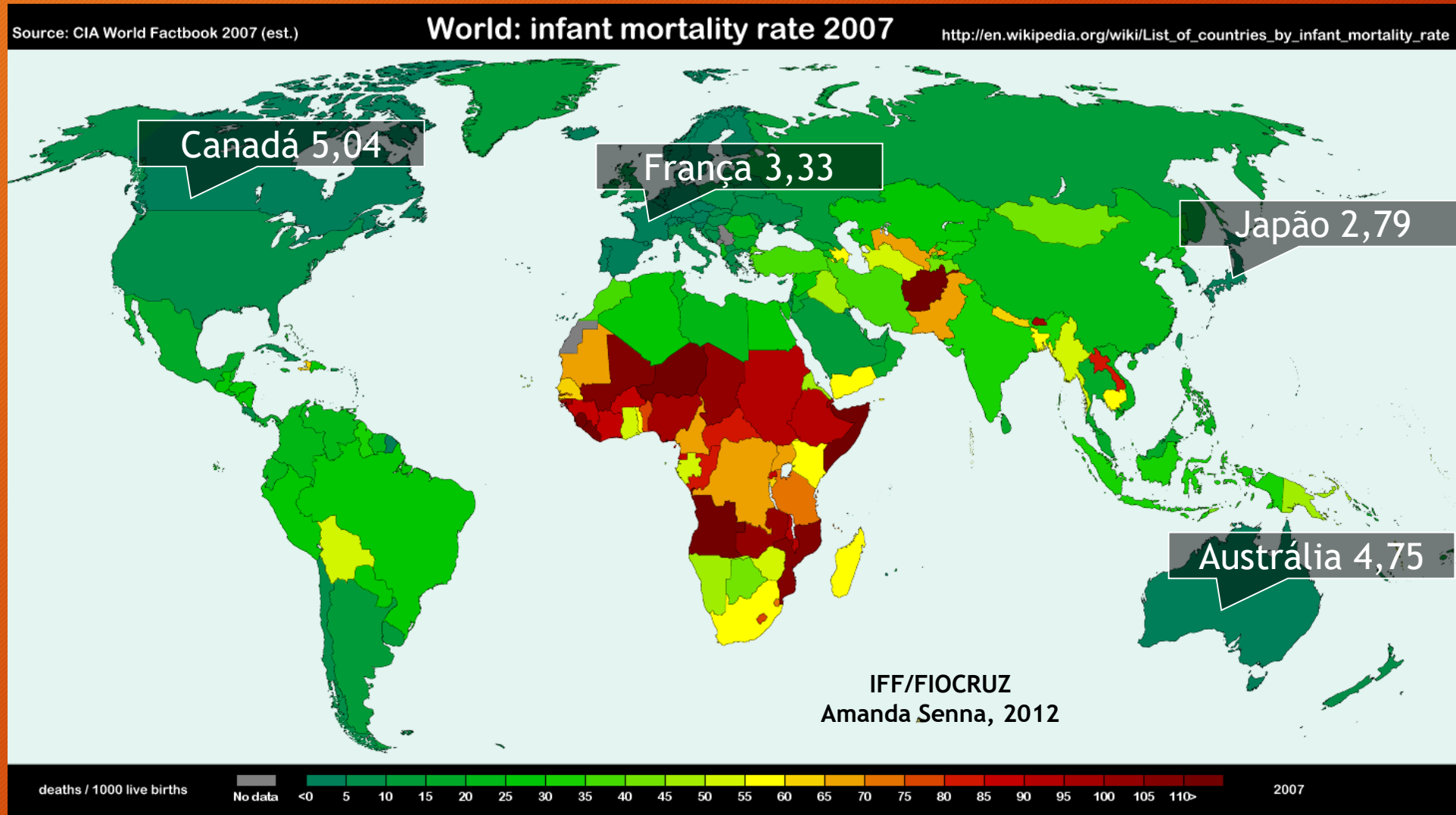
AMBIENTE - Estilo de Vida e Ambiente



Mortalidade Infantil no Mundo



Mortalidade Infantil no Mundo



Anomalias Congênitas – Defeitos Congênitos – *Birth Defects*

- diminuição da mortalidade infantil no Brasil
- maior controle das doenças infecto-contagiosas
- melhoria no saneamento básico
- maior acesso da população geral, *gestantes*, aos serviços de saúde

1:10-20 nascimentos com anomalias congênitas
(ECLAMC*-1996)

* Estudo Colaborativo LatinoAmericano de Malformações Congênitas

Tipos de Problemas da Morfogênese

Formação Tecidual Anormal

MALFORMAÇÃO

Forças Atípicas sobre o Tecido Normal

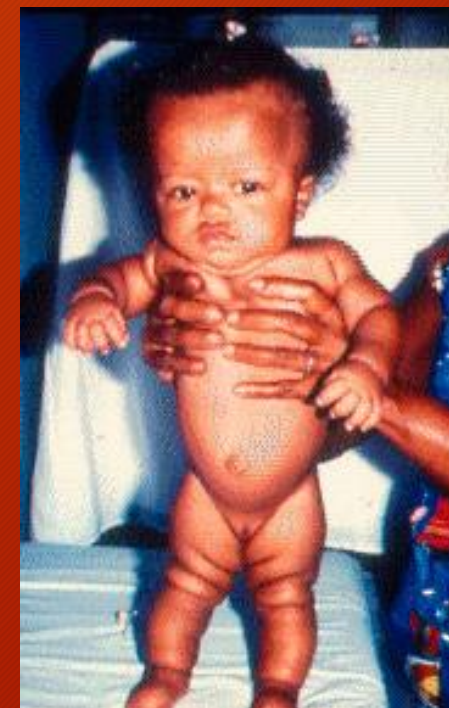
DEFORMAÇÃO

Ruptura do Tecido Normal

DISRUPÇÃO

Organização Tecidual Anormal

DISPLASIA



CAPÍTULO I
DAS DISPOSIÇÕES GERAIS

Art. 1º Esta Portaria institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

Art. 2º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha.

Art. 3º Para efeito desta Portaria, considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

CAPÍTULO II
DOS OBJETIVOS

Art. 4º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas

Art. 3º Para efeito desta Portaria, considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

doenças raras em todos os níveis de atenção ao SUS;

III - proporcionar a atenção integral à saúde das pessoas com doença rara na Rede de Atenção à Saúde (RAS);

IV - ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na RAS;

V - garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades; e

VI - qualificar a atenção às pessoas com doenças raras.

CAPÍTULO III
DOS PRINCÍPIOS E DAS DIRETRIZES

Art. 6º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é constituída a partir dos seguintes princípios:

I - atenção humanizada e centrada nas necessidades das pessoas;

II - reconhecimento da doença rara e da necessidade de oferta de cuidado integral, considerando-se as diretrizes da RAS no âmbito do SUS;

III - promoção do respeito às diferenças e aceitação de pessoas com doenças raras, com enfrentamento de estigmas e preconceitos;

IV - garantia de acesso e de qualidade dos serviços, ofertando cuidado integral e atenção multiprofissional;

V - articulação intersetorial e garantia de ampla participação e controle social;

VI - incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na RAS, incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS, que devem ser resultados das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT); e

VII - promoção da acessibilidade das pessoas com doenças raras a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos.

I Identificação do recém-nascido

1 Nome do Recém-nascido _____

2 Data e hora do nascimento _____

3 Sexo M - Masculino F - Feminino I - Ignorado

4 Peso ao nascer _____ em gramas

5 Índice de Apgar _____ 1º minuto _____ 5º minuto _____

6 Detectada alguma anomalia ou defeito congênito?
Caso afirmativo, usar o bloco anomalia congênita para descrevê-las
 Sim Não Ignorado

II Local da ocorrência

7 Local da ocorrência Hospital Domicílio Outros estab. saúde Outros Ignorado

8 Estabelecimento _____ Código CNES _____

9 Endereço da ocorrência, se fora do estab. ou da resid. da Mãe (rua, praça, avenida, etc) _____ Número _____ Complemento _____ CEP _____

10 Bairro/Distrito _____ Código _____ 11 Município de ocorrência _____ Código _____ 12 UF _____

III Mãe

13 Nome da Mãe _____ 14 Cartão SUS _____

15 Escolaridade (última série concluída)
Nível Sem escolaridade Fundamental I (1ª a 4ª série) Fundamental II (5ª a 8ª série) Médio (antigo 2º grau) Superior incompleto Superior completo Ignorado

Série _____

16 Ocupação habitual (Informar anterior, se aposentada/desempregada) _____ Código CBO 2002 _____

17 Data nascimento da Mãe _____ 18 Idade (anos) _____

19 Naturalidade da Mãe _____ Município / UF (se estrangeiro informar País) _____

20 Situação conjugal Solteira Casada Viúva Separada judicialmente/ divorciada União estável Ignorada

21 Raça / Cor da Mãe Branca Preta Amarela Parda Indígena

22 Residência da Mãe _____

23 Logradouro _____ Número _____ Complemento _____ CEP _____

24 Bairro/Distrito _____ Código _____ 25 Município _____ Código _____ 26 UF _____

IV Pai

27 Nome do Pai _____ 28 Idade do Pai _____

V Gestação e parto

29 Histórico gestacional

• Nº gestações anteriores _____ • Nº de partos vaginais _____ • Nº de cesáreas _____ • Nº de nascidos vivos _____ • Nº de perdas fetais / abortos _____

30 Gestação atual

31 Data da Última Menstruação (DUM) _____

32 Nº de semanas de gestação, se DUM ignorada _____

Método utilizado para estimar Exame Físico Outro método Ignorado

33 Número de consultas de pré-natal _____

34 Mês de gestação em que iniciou o pré-natal _____

35 Tipo de gravidez Única Dupla Tripla ou mais Ignorado

36 Apresentação Cefálica Pélvica ou Podálica Transversal Ignorado

37 O trabalho de parto foi induzido? Sim Não Ignorado

38 Tipo de parto Vaginal Cesáreo Ignorado

39 Cesáreo ocorreu antes do trabalho de parto iniciado? Sim Não Não se aplica Ignorado

40 Nascimento assistido por Médico Enfermeiro Parteira Outros Ignorado

VI Anomalia congênita

41 Descrever todas as anomalias ou defeitos congêntos observados _____

VII Preenchimento

42 Data do preenchimento _____ 43 Nome do responsável pelo preenchimento _____

44 Função Médico Enfermeiro Parteira Func. Cartório Outros (assessor)

45 Tipo documento CHES CRM COREN RG CPF

46 Nº do documento _____ 47 Órgão emissor _____

VIII Cartório

48 Cartório _____ Código _____ 49 Registro _____ 50 Data _____

51 Município _____ 52 UF _____

ATENÇÃO: ESTE DOCUMENTO NÃO SUBSTITUI A CERTIDÃO DE NASCIMENTO
O Registro de Nascimento é obrigatório por lei.
Para registrar esta criança, o pai ou responsável deverá levar este documento ao cartório de registro civil.

Versão 01/10 - 1ª Impressão 01/2010

6 Detectada alguma anomalia ou defeito congênito?
Caso afirmativo, usar o bloco anomalia congênita para descrevê-las

1 Sim 2 Não 9 Ignorado

VI Anomalia congênita

41 Descrever todas as anomalias ou defeitos congêntos observados

A Genética Médica na Linha do Tempo



Quadro I – Modalidades de Aconselhamento Genético

	Retrospectivo	Prospectivo
Propósito	Afetado	Exposto
Enfoque	1 caso	Assistencial
Risco	Recorrência	Ocorrência
Beneficiário	Família	População
Ação Médica	Assistencial	Sanitarista
Recrutamento	Passivo	Ativo
Atividade	Isolada	Integrada
Atividade	Intra-mural	Extra-mural
Organização	Nenhuma	Complexa
Cobertura	Mínima	Extensa
Ação de Saúde	Complexa	Básica
Custo	Alto	Baixo

Ministério da Saúde

GABINETE DO MINISTRO

PORTARIA N° 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014

Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.



IFF

INSTITUTO NACIONAL
DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE

FERNANDES FIGUEIRA

Home

Institucional

Atenção à Saúde


Ensino


Cursos e Processos Seletivos

Instituto Fernandes Figueira se torna o primeiro Centro de Referência de Atenção às Pessoas com Doenças Raras no Estado do Rio de Janeiro

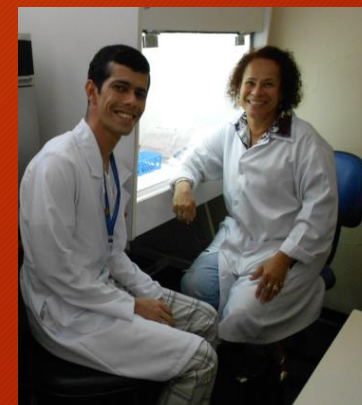
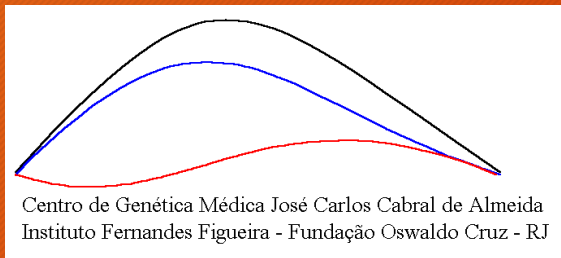
A conquista trará uma inovação de gestão e tecnologia para a atenção aos pacientes e seus familiares com uma doença rara.

Buscar no site

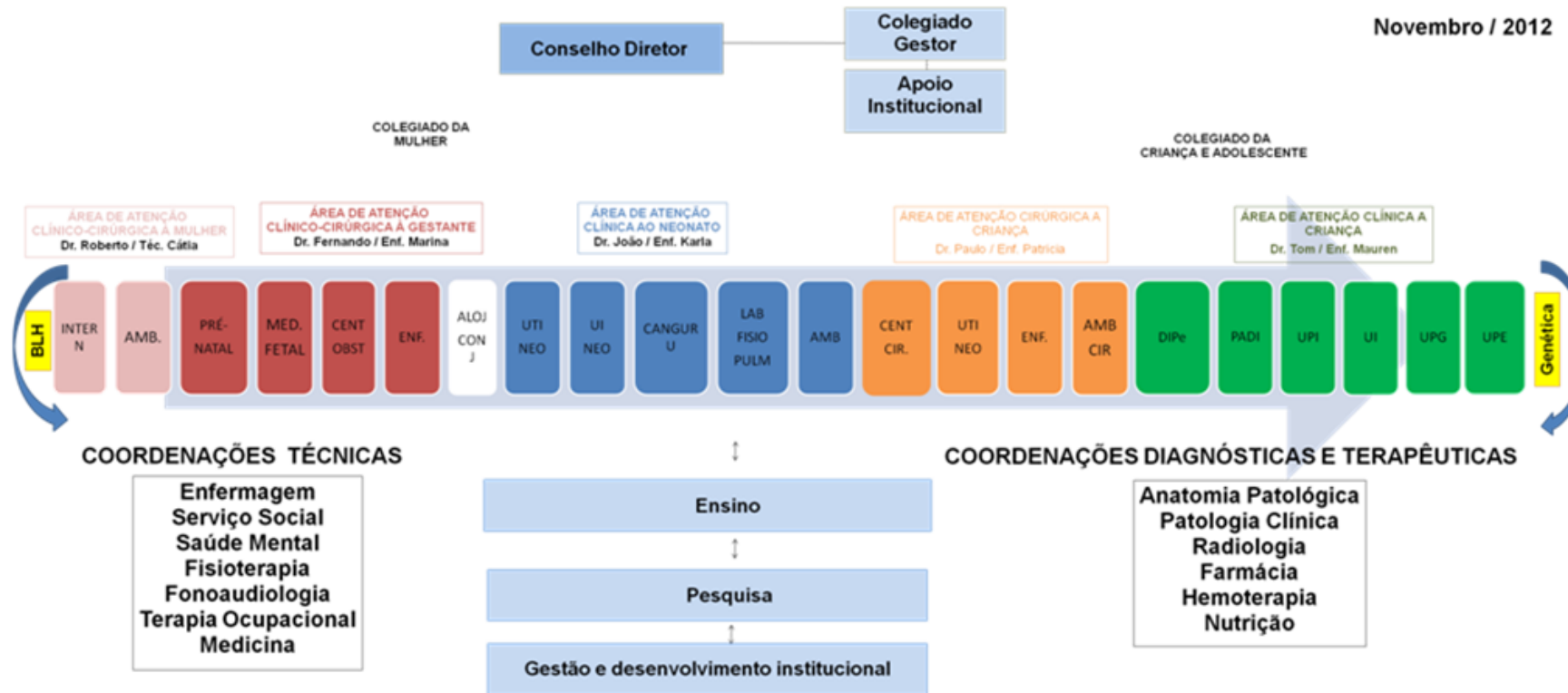
 Intranet

 Webmail

 Fale conosco



Instituto Nacional Fernandes Figueira - Fiocruz - RJ



Esta é a versão mais atual (Novembro/2012) de uma série de versões que vêm sendo revisadas e reconstruídas ao longo dos últimos 10 meses.

Grupo do Diretório de Pesquisa
CNPq
"Centro de Genética Médica
José Carlos Cabral de Almeida"

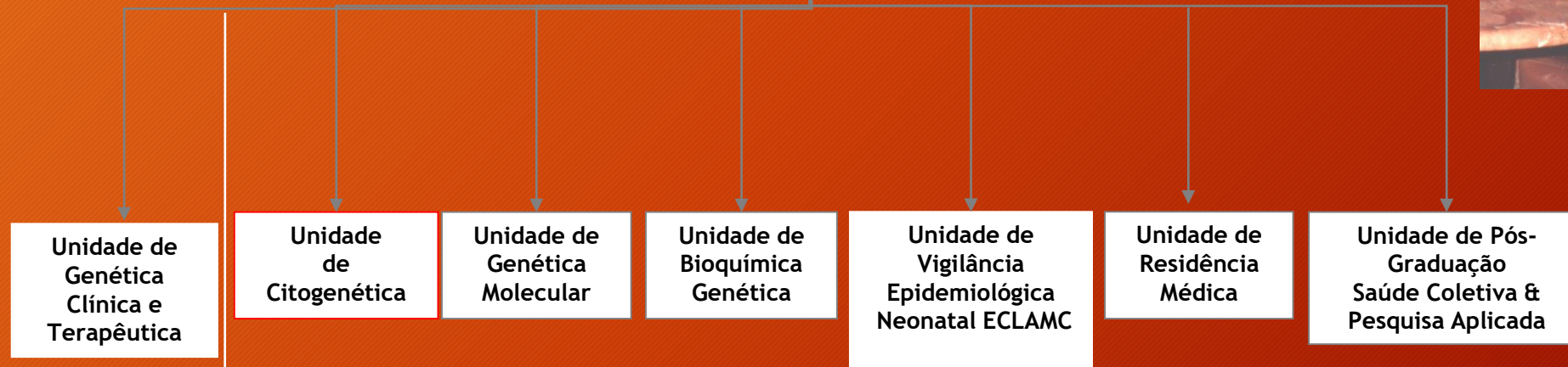
Colaborador nº 5
Instituto Nacional de Genética Médica
Populacional

CENTRO DE GENÉTICA MÉDICA
José Carlos Cabral de Almeida
IFF/FIOCRUZ
Rio de Janeiro - Brasil
2016



Núcleo
Administrativo

Juan C. Llerena Jr
Coordenador Geral



Juan Llerena Jr, Dafne Horovitz, Dorita Villar, Patrícia Correia, Lucia Moraes, Vera Moura, Elenice Bastos, Sayonara Gonzalez, Júlio Paixão, M^ª Socorro, Lourdes Maria, Marcos Henrique Daniela Vieira (FUSAR-Angra dos Reis; Ministério da Saúde, Brasil), Margareth Athianezzi (UERJ)

Programa
Extra-Muros
SUS

Centro de Referência para as Doenças Raras Juan Clinton Llerena Junior
Instituto Nacional Fernandes Figueira – Fiocruz
Rio de Janeiro – Brasil

Portaria 199/GM de 30/1/2014

CAPÍTULO I
DAS DISPOSIÇÕES GERAIS

Art. 1º Esta Portaria institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

Art. 2º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS, em especial a Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha.

Art. 3º Para efeito desta Portaria, considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

CAPÍTULO II
DOS OBJETIVOS

Art. 4º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a mortalidade con-

V - garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades; e

doenças raras em todos os níveis de atenção do SUS;
III - proporcionar a atenção integral à saúde das pessoas com doença rara na Rede de Atenção à Saúde (RAS);

IV - ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na RAS;

V - garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades; e

VI - qualificar a atenção às pessoas com doenças raras.

CAPÍTULO III
DOS PRINCÍPIOS E DAS DIRETRIZES

Art. 6º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é constituída a partir dos seguintes princípios:

I - atenção humanizada e centrada nas necessidades das pessoas;

II - reconhecimento da doença rara e da necessidade de oferta de cuidado integral, considerando-se as diretrizes da RAS no âmbito do SUS;

III - promoção do respeito às diferenças e aceitação de pessoas com doenças raras, com enfrentamento de estigmas e preconceitos;

IV - garantia de acesso e de qualidade dos serviços, ofertando cuidado integral e atenção multiprofissional;

V - articulação intersetorial e garantia de ampla participação e controle social;

VI - incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na RAS, incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS, que devem ser resultados das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT); e

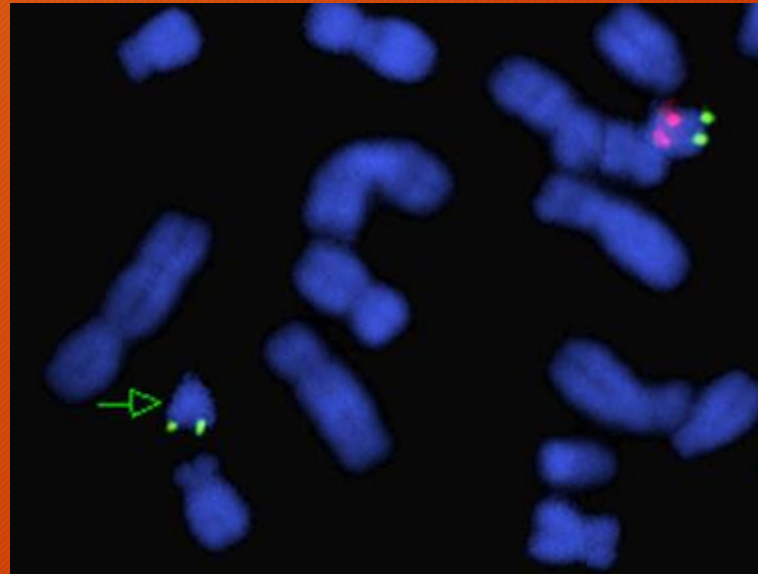
VII - promoção da acessibilidade das pessoas com doenças raras a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos.

Cariótipo Banda G

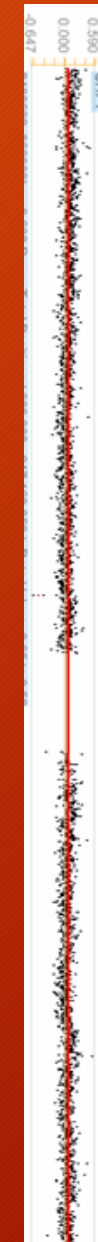


6.000.000 pares de base (pb)
6Mb

Cariótipo pelo FISH Técnica de Fluorescência *In Situ* Com Sonda Molecular Customizada

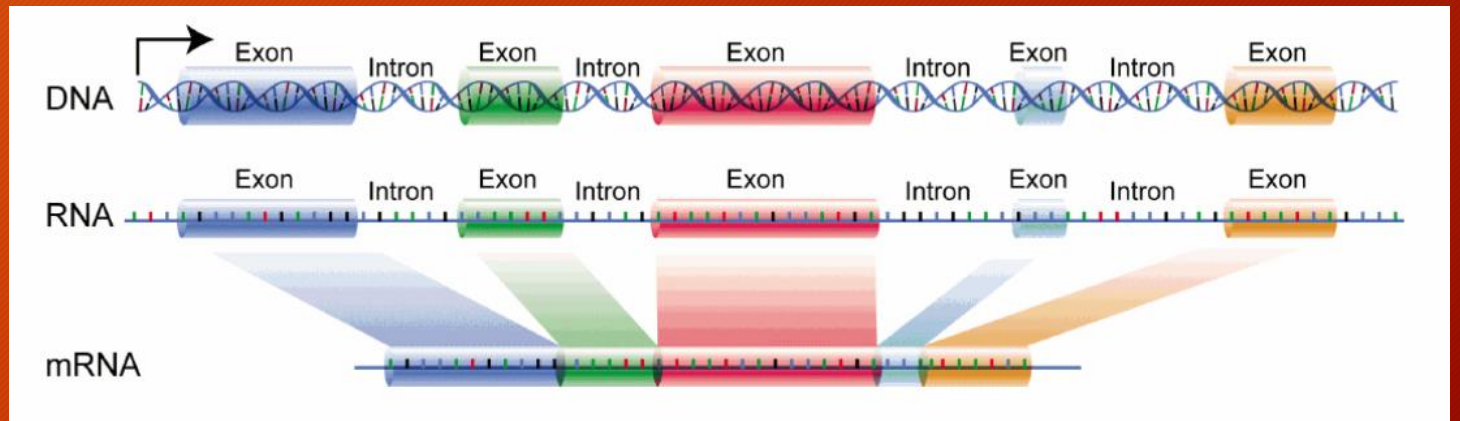
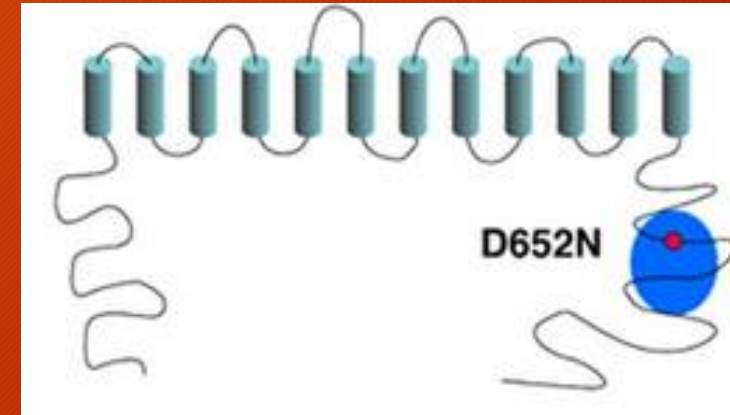
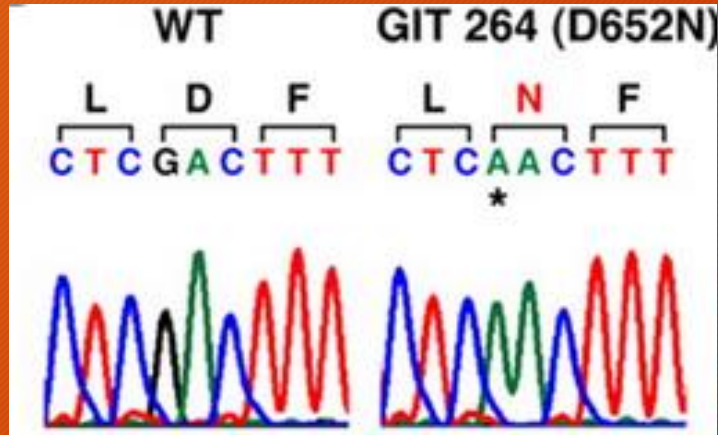
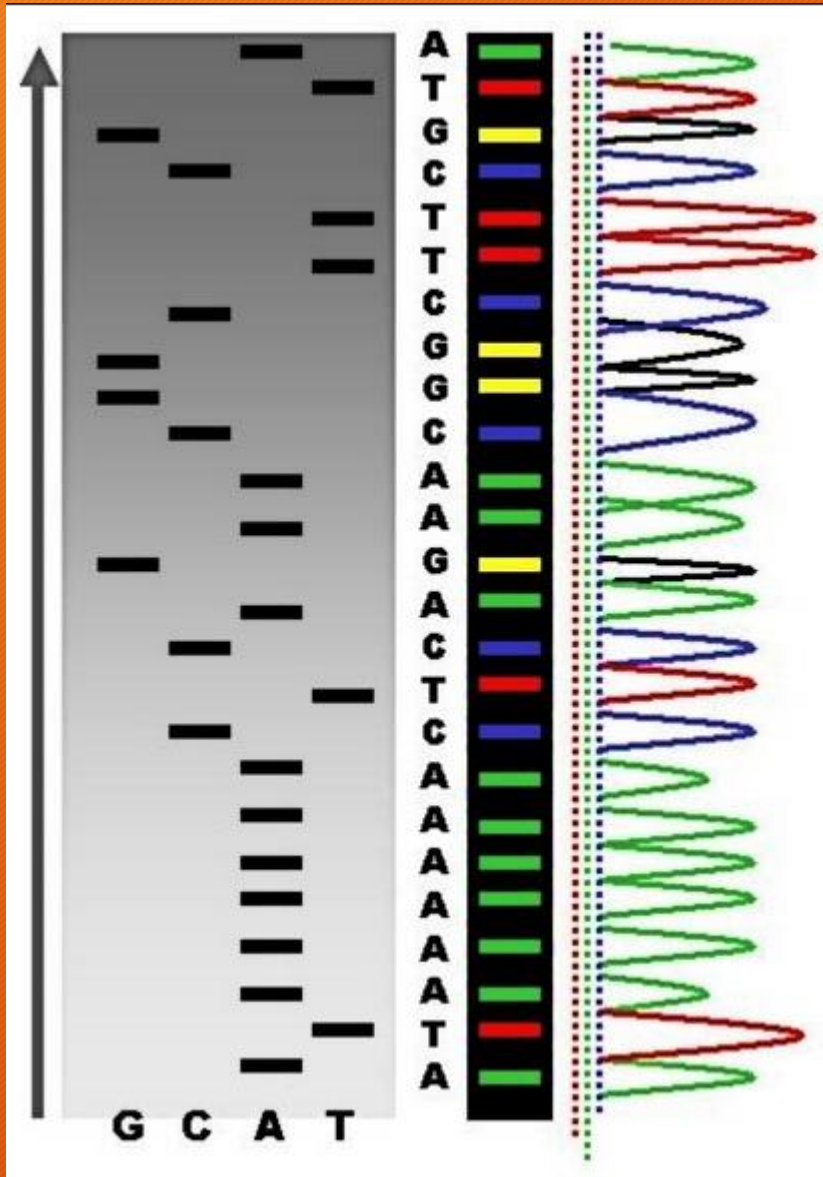


2.000.000 pares de base (pb)
2Mb

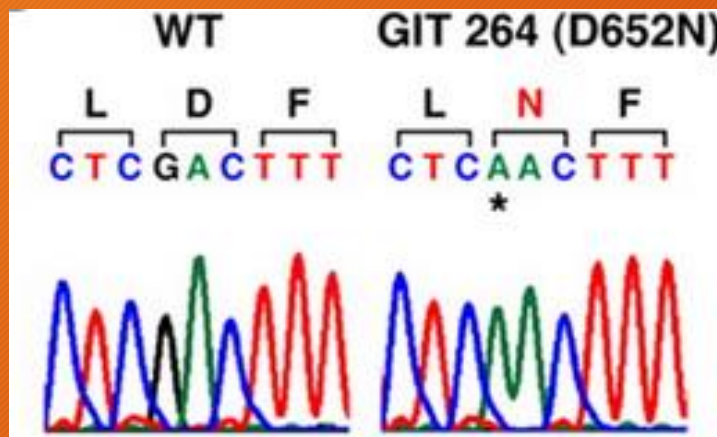


CGH-Array Hibridização Genômica Comparativa

pares de base (pb)

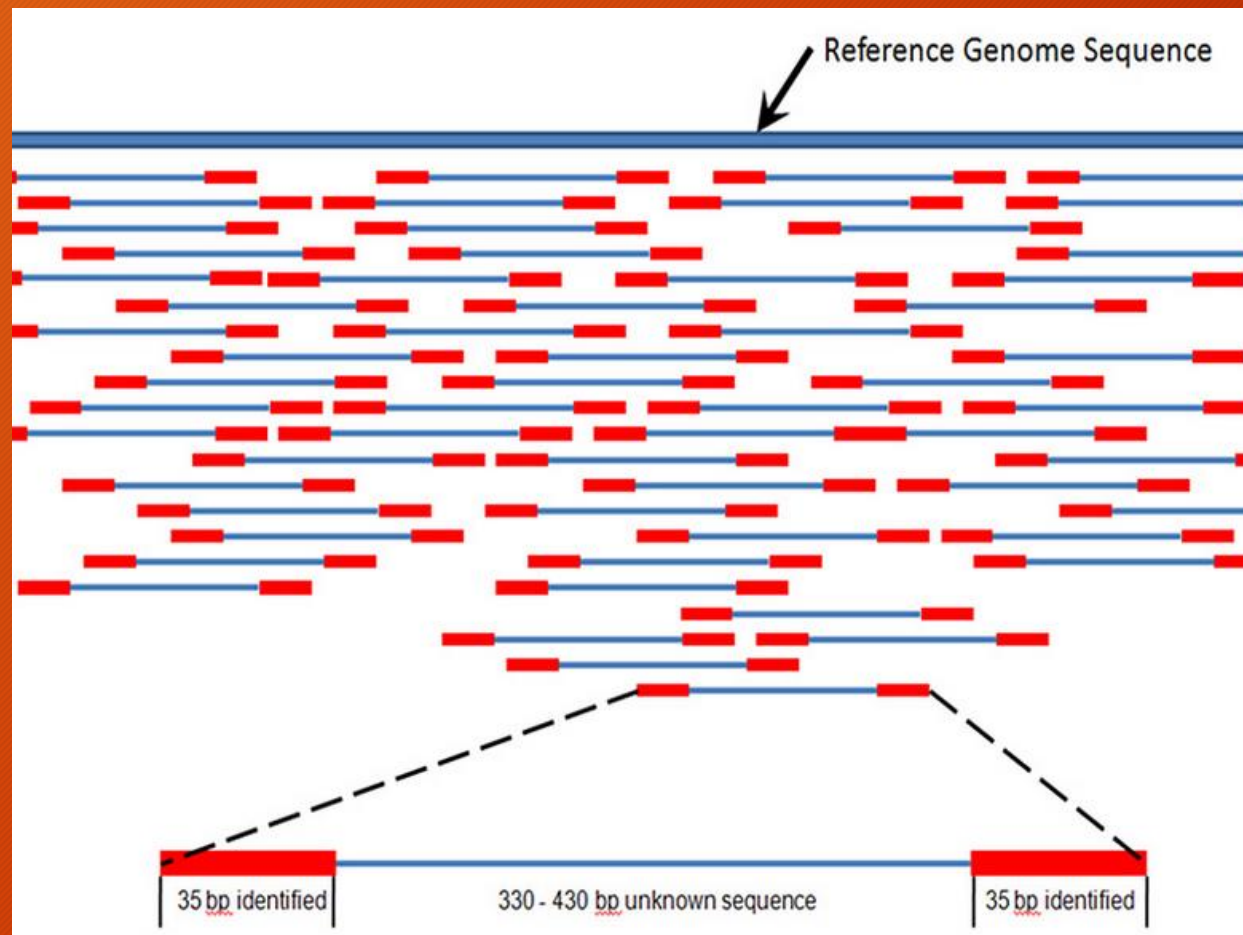


METODO DE SANGER



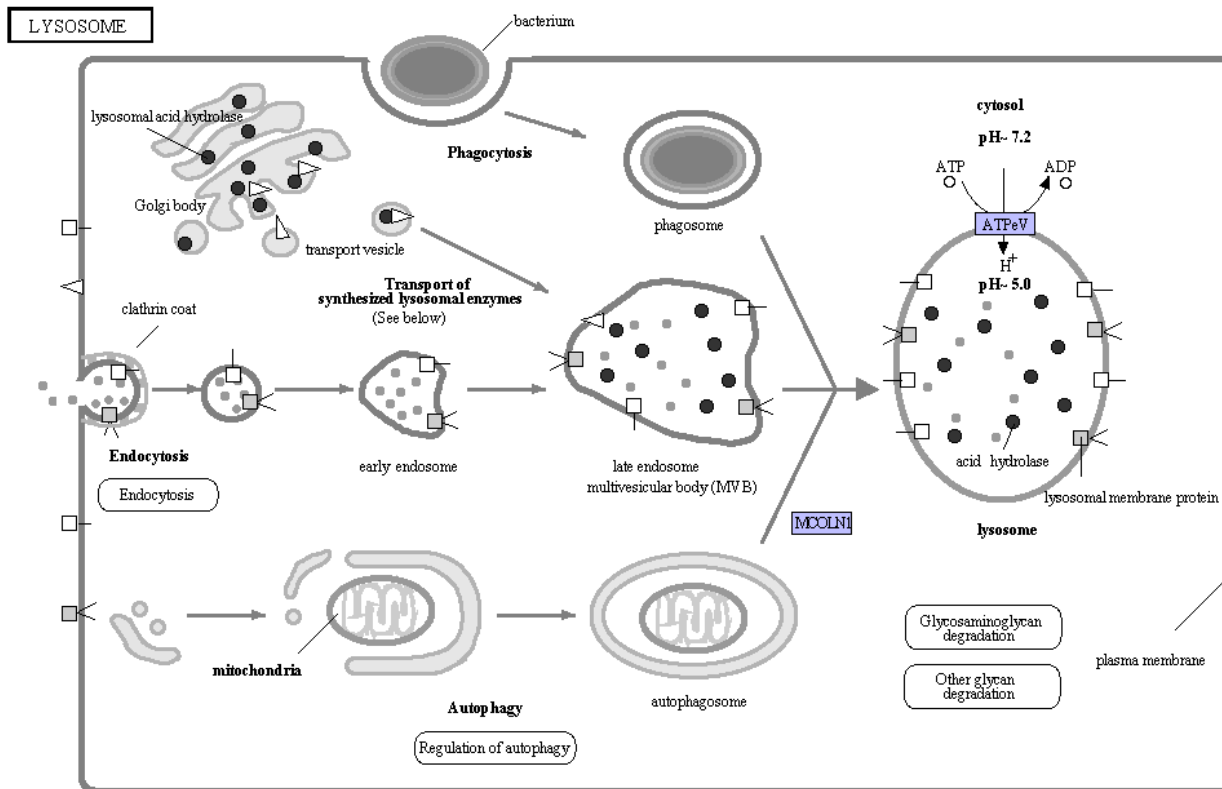
www.pnas.org - 2016

METODO DE SEQUENCIAMENTO DO EXOMA



Baseado na indicação clínica fornecida para o Sequenciamento Completo do Exoma foi realizada a análise dos seguintes genes:

ABCA4	ABHD12	ADAM9	AGTPBP1	AHI1	AIPL1	ALDH3A2	ALMS1	ARL6	ARNTL
ATXN7	BBS1	BBS10	BBS12	BBS2	BBS4	BBS5	BBS7	BBS9	BEST1
BSND	C2orf16	C2orf71	C2orf86	C8orf37	CA4	CABP4	CC2D2A	CCDC28B	CCDC50
CDH23	CDHR1	CEP290	CERKL	CIB2	CLDN14	CLN3	CLN5	CLN6	CLN8
CLRN1	CNGA1	CNEPR1	CNGB1	CNNM4	COCH	COL11A2	CRB1	CRB2	CRB3
CRX	CTNS	CYP4A2	DFNA16	DFNA18	DFNA24	DFNA27	DFNA43	DFNA5	DFNA52
DFNA7	DFNB31	DHDDS	DIAPH1	ECTD2	ERCC2	ERCC6	ERCC8	ESPN	ESRRB
EYA4	EYS	FAM161A	FLVCR1	FSCN2	GJB2	GJB6	GNAT1	GPR98	GPSM2
GRHL2	GRK1	GRXCR1	GUCA1B	GUCY2D	HGF	HMX1	IDH3B	IMPDH1	IMPG2
INPP5E	INVS	IQCB1	KCNQ4	KCNV2	KLHL7	LCA5	LHFPL5	LOXHD1	LRAT
LRTOMT	MAK	MARVELD2	MERTK	MKKS	MKS1	MTTP	MYH14	MYH9	MYO15
MYO1A	MYO3A	MYO6	MYO7A	NPHP1	NPHP3	NR2E3	NRL	NRP1	OAT
OTOA	OTOF	PCDH15	PCDH21	PDE6A	PDE6B	PDE6G	PDGFRB	PEX1	PEX12
PEX26	PEX5	PEX7	PHYH	PJKV	PNRC2	POU3F4	POU4F3	PRCD	PROM1
PRPF3	PRPF31	PRPF6	PRPF8	PRPH2	PRPS1	PTHB1	PTPRQ	PXMP3	RBP3
RBP4	RBP6	RBPJ	RBPMS	RBPMS2	RD3	RDH12	RDX	RGR	RGS2
RHO	RHOB	RHOBTB1	RHOBTB2	RHOBTB3	RHOD	RHOF	RHOH	RHOQ	RHOT2
RHOU	RLBP1	ROM1	RP1	RP2	RPE	RPE65	RPGR	RPGRIP1	RPGRIP1L
SAG	SEMA4A	SLC17A8	SLC26A4	SLC26A5	SMPX	SNRNP200	SPATA7	STRC	TECTA
TMC1	TMEM216	TMEM67	TMIE	TMPRSS3	TOPORS	TPP1	TPRN	TRIM32	TRIM37
TRIOBP	TTC8	TTPA	TULP1	USH1C	USH2	USH2A	WFRS	WFS1	WHRN
ZNF513									

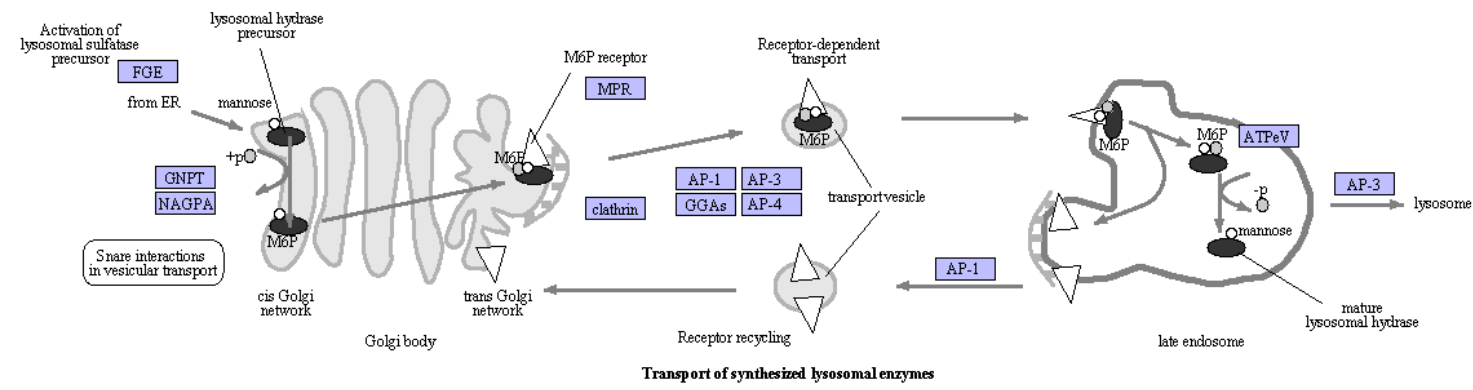


Lysosomal acid hydrolases

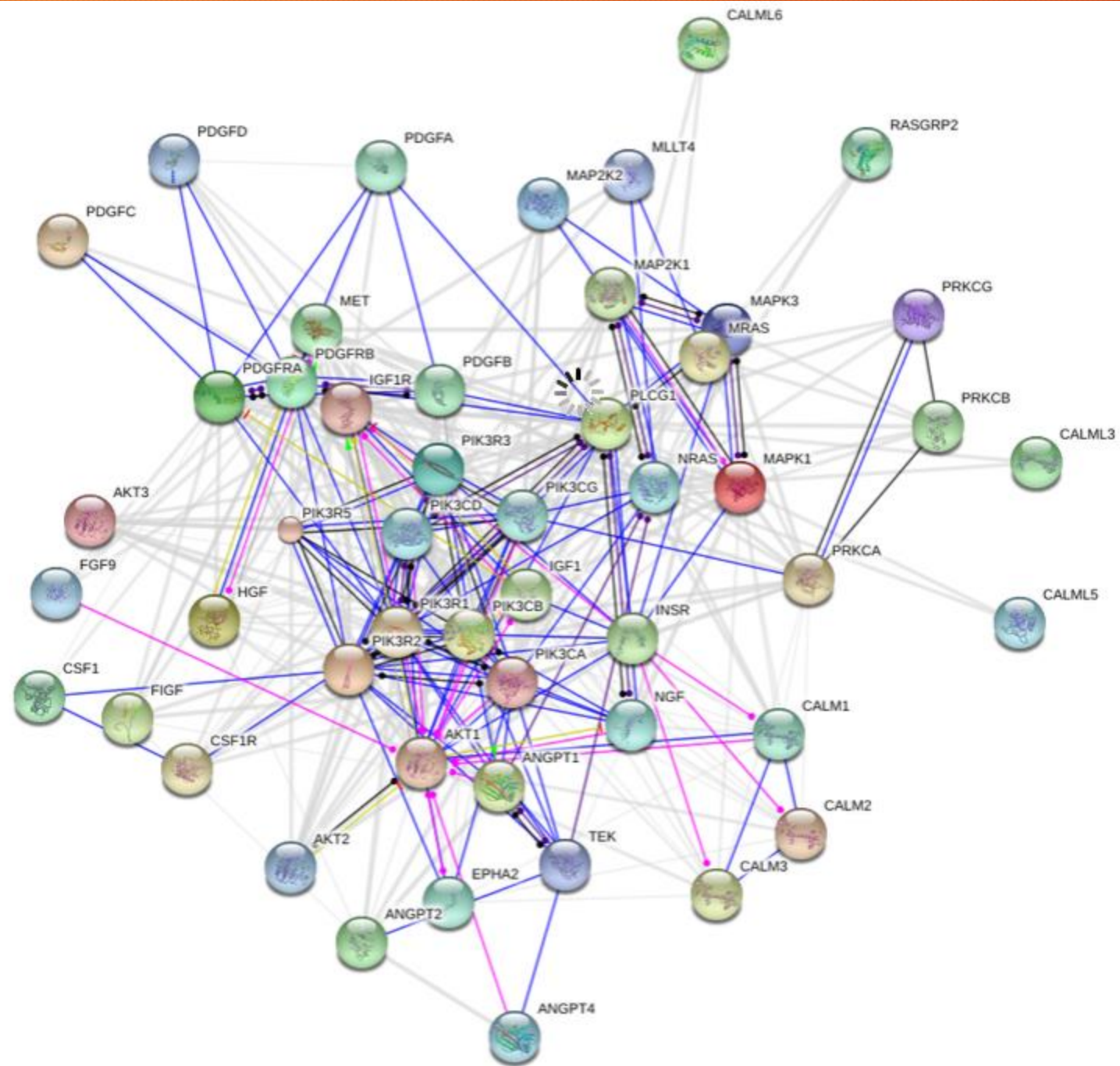
- proteases
- cathepsins
 - napsin
 - LGMN
 - TPP1
- glycosidases
- GLA
 - GLB
 - GAA
 - GBA
 - IDUA
 - NAGA
 - NAGLU
 - GALC
 - GUSB
 - FUCA1
 - HEXA/B
 - MANB
 - LAMAN
 - NEU1
 - HYAL1
- sulfatases
- ARS
 - GALNS
 - GNS
 - IDS
 - SGSH
- lipases
- LIPA
 - LYPLA3
- nuclease
- DNaseII
- phosphatase
- ACP2
 - ACP5
- sphingomyelinase
- SMPD1
- ceramidase
- ASAHI
- aspartylglucosaminidase
- AGA
- Other lysosomal enzymes and activators
- saposin
 - GM2A
 - CLN1

Lysosomal membrane proteins

- major lysosomal membrane proteins
- LAMP
 - LIMP
- minor lysosomal membrane proteins
- NPC
 - cystinosis
 - sialin
 - NRAMP
 - LAPTM
 - ABCA2
 - ABCB9
 - ACP2
 - endolysin
 - LALP70
 - sortilin
 - CLN3
 - CLN5
 - CLN7
 - HGSNAT
 - MCOLN1



04142 12/27/10
 (c) Kanehisa Laboratories



CAPÍTULO I
DAS DISPOSIÇÕES GERAIS

Art. 1º Esta Portaria institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

Art. 2º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS, em especial a Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha.

Art. 3º Para efeito desta Portaria, considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

CAPÍTULO II
DOS OBJETIVOS

Art. 4º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras 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, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

Art. 5º São objetivos específicos da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras:

VI - incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na RAS, incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS, que devem ser resultados das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT);

tando cuidado integral e atenção multiprofissional;

V - articulação intersetorial e garantia de ampla participação e controle social;

VI - incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na RAS, incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS, que devem ser resultados das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT);

VII - promoção da acessibilidade das pessoas com doenças raras a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos.

INCORPORAÇÃO DE TECNOLOGIAS



- “Art. 19-Q. A **incorporação**, a exclusão ou a alteração pelo SUS de **novos** medicamentos, **produtos e procedimentos**, bem como a **constituição** ou a alteração de protocolo clínico ou de diretriz terapêutica, são **atribuições do Ministério da Saúde, assessorado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias - CONITEC no SUS.**



Ministério
da Saúde



Fundo de Apoio A Pesquisa e Ações Social

PROJETO SUPORTE A PACIENTES/FAMÍLIAS ACOMPANHADOS PELO DEPARTAMENTO DE GENÉTICA MÉDICA

RELAÇÃO DE DOAÇÕES

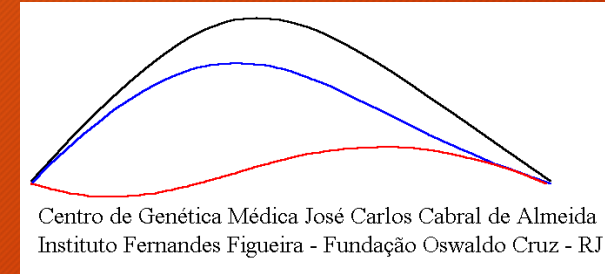
Paciente	Órtese/Prótese	Data da Doação
<u>Amone</u> Karoline de Queiroz (Registro 105375)	cadeira de rodas	aguardando
<u>Andressa</u> da Cruz Maria (Registro 135847)	cadeira de rodas muleta canadense	02/08/13 02/08/13
<u>Athos</u> Matheus Miranda (Registro 156527)	cadeira de rodas órtese tipo AFO	26/02/14 08/04/15
<u>Benícia</u> Cristina Costa dos Santos (Registro 121963)	cadeira de rodas compensação em solado de calçado	12/12/14 12/12/14
<u>Bruno</u> Silva dos Santos	Cadeira de rodas Órtese tipo AFO	04/12/13 21/03/14
<u>Carlos Eduardo</u> Muniz dos Santos (Registro 154137)	Cadeira de rodas	17/04/13

<u>Cláudio</u> Faria Lopes (Registro 111845)	órtese tipo AFO	06/03/15
<u>Emanuelle</u> Muniz Pessoa (Registro 142002)	cadeira de rodas órtese tipo AFO	05/09/14 05/09/14
<u>Iago</u> Vinícius de morais dos Santos Obs. Será doado a outra criança	Andador	Cancelado
<u>Felipe</u> Alves da Silva Rocha (Registro 111034)	cadeira de rodas	31/03/15
<u>Jhonata</u> Freires Ferreira (Registro 139796)	óculos	15/09/14
<u>João Pedro</u> Rodrigues Campos (Registro 156941)	cadeira de rodas	06/05/15
<u>Júlia</u> Vitória Araújo da Silva (Registro 106856)	cadeira de rodas órtese tipo AFO	12/07/13
<u>Larissa</u> Araújo de Oliveira (Registro 108602)	cadeira de rodas	17/04/13

<u>Luis</u> Gustavo Teixeira Vianna (Registro 128181)	órtese tipo AFO	29/05/15
<u>Miguel</u> Salustiano Manceira dos Santos	Cadeira de rodas	Aguardando
<u>Paluse</u> Silva de Almeida Araújo (Registro 129851)	cadeira de rodas motorizada cadeira de rodas	27/05/13 31/03/15
<u>Patrick</u> Fernandes da Silva Cajaty (Registro 139668)	muleta canadense	08/09/14
<u>Sara</u> Raquel Azevedo Dourado (Registro 144061)	cadeira de rodas órtese tipo AFO extensores	29/05/15 29/05/15 aguardando
<u>Wellington</u> do Carmo Azevedo	cadeira de rodas	17/04/13

Paciente	Órtese/Prótese	Data da Doação
Bruno Silva dos Santos (Registro 128419)	cadeira de rodas	04/12/13
Gabriel de Oliveira Barbosa (Registro 108138)	cadeira de rodas motorizada	2011
Daniele Ester Barata dos Santos (Registro 157117)	cadeira de rodas motorizada	15/12/14





GENÉTICA MÉDICA – Parte II

The need for a new medical model: a challenge for biomedicine

GL Engel

Science 08 Apr 1977:

Vol. 196, Issue 4286, pp. 129-136

O modelo dominante sobre a doença hoje é biomédica e não deixa espaço dentro deste quadro para as dimensões sociais, psicológicas e comportamentais da doença.

Um modelo biopsicossocial é proposto que fornece um modelo para a pesquisa, um quadro para o ensino, e um projeto para a ação no mundo real dos cuidados de saúde.

[The dominant model of disease today is biomedical, and it leaves no room within this framework for the social, psychological, and behavioral dimensions of illness. A biopsychosocial model is proposed that provides a blueprint for research, a framework for teaching, and a design for action in the real world of health care]

Educação e saúde: um diálogo necessário às políticas de atenção integral para pessoas com deficiência

Nelma Alves Marques Pintor*
Juan Clinton Llerena Jr.**
Valdelúcia Alves Costa***

Resumo

Este trabalho tem por objetivo refletir sobre a importância do diálogo entre a educação e a saúde, pensadas como políticas públicas basilares no contexto da atenção integral às pessoas com deficiência. É notória a dificuldade enfrentada por essas áreas para estabelecer um diálogo convergente que resulte no planejamento de ações intersetoriais para a promoção da saúde, qualidade de vida e inclusão social e educacional dos deficientes, principalmente os deficientes mentais. Com base em estudos de autores brasileiros buscamos elucidar alguns fatos que reforçam a necessidade do diálogo e que não justificam a perpetuação do hiato entre esses campos do conhecimento. Apresenta os resultados parciais de uma experiência de intersetorialidade entre essas áreas na Rede Municipal de Ensino de Niterói (Rio de Janeiro, Brasil) com alunos com deficiência, na qual se destaca a ausência de uma cultura de participação popular nas políticas públicas locais.

Palavras-chave: Inclusão Escolar; Deficiência; Intersetorialidade; Políticas Públicas; Promoção a Saúde.

Rev. Educ. Espec., Santa Maria, v. 25, n. 43, p. 203-216, maio/ago. 2012

<<http://www.ufsm.br/revistaeducacaoespecial>>

**INVESTIGAÇÃO DO RETARDO MENTAL E DOENÇAS
GENÉTICAS A PARTIR DE UM ESTUDO TRANSVERSAL EM
ESCOLAS DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO**

**A CROSS SECTIONAL STUDY TO INVESTIGATE MENTAL RETARDATION
AND GENETIC DISORDERS IN SCHOOLS OF RIO DE JANEIRO**

Juan Clinton Llerena Jr.

Departamento de Genética Médica/IFF/FIOCRUZ

Antônio Abílio Santa-Rosa

Instituto de Biologia - Departamento de Genética, CCS/UFRJ

Patrícia Correia

Instituto de Biologia - Departamento de Genética, CCS/UFRJ

Dafne Horovitz

Instituto de Medicina Social/UERJ

Eduardo Jorge Custódio da Silva

Saúde da Mulher e da Criança/IFF/FIOCRUZ

Edicléia Fernandes Mascarenhas

Saúde da Mulher e da Criança/IFF/FIOCRUZ e CERAPD/SUS

Raquel da Silva

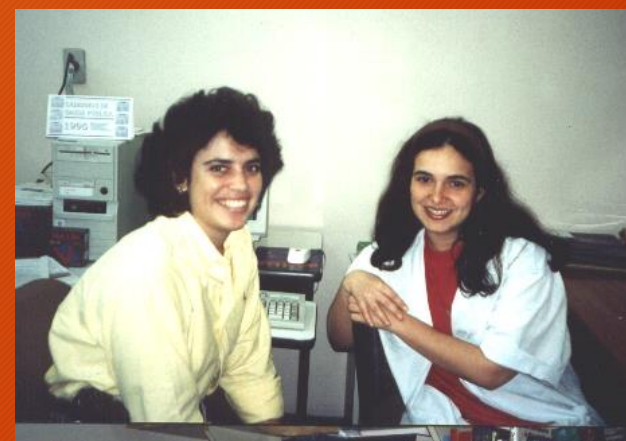
Departamento de Biologia Celular e Genética/Instituto de Biologia/UERJ

Luis Camacho

Departamento de Epidemiologia/ENSP/FIOCRUZ

Ronir Raggio

Núcleo de Estudos de Saúde Coletiva/UFRJ



Projeto Retardo Mental, Educação Especial e Doenças Genéticas



1995-1999





Tabela 2 - Classificação clínico-etiológica em 673 alunos com retardo mental inseridos em escolas de educação especial no Estado do Rio de Janeiro.

Genético N° 249 - 37,0%			Ambiental ¹ N° 142 - 21,1%		
Síndrome	N°	%	Evento	N°	%
Down	70	28,1	Asfixia perinatal	70	49,2
História familiar	65	26,1	Social	25	17,6
Dismorfias	45	18,0	Prematuridade	25	17,6
Consangüinidade	35	14,0	Meningite	19	19,3
Ligado ao cromossomo X	08	3,2	Encefalite	09	6,3
Williams	05	2,0	Traumatismo crânio-encefálico	08	5,6
Microcefalia vera	04	1,6	Insulto pré-natal	08	5,6
Pseudohipoparatiroidismo	03	1,2	Infecção pré-natal	07	4,9
Esclerose tuberosa	01	0,4	Parada cardiorrespiratória	06	4,2
Aarskog	01	0,4	Kernicterus	04	2,8
Defeito do tubo neural	01	0,4	Gemelaridade	04	2,8
Rubinstein Taybi	01	0,4	Parto séptico	04	2,8
Bardet Biedel	01	0,4	Afogamento	03	2,1
Cohen	01	0,4	Acidente vascular cerebral	03	2,1
Displasia crânio metafisária	01	0,4	Doença de privação calórica	02	1,4
Smith Lemli Opitz	01	0,4	Ingestão de álcool pré-natal	02	1,4
BBB	01	0,4	Hidrocefalia	02	1,4
Peter-Plus	01	0,4			
Kabuki	01	0,4			
Noonan	01	0,4			
Hipotireoidismo Congênito	01	0,4			
Cri-du chat	01	0,4			

¹ De acordo com informações colhidas.

Observação: 282 alunos (41,9%) foram considerados de causa idiopática.

**Estudo seccional descritivo de crianças com
deficiência auditiva atendidas no Instituto
Nacional de Educação de Surdos,
Rio de Janeiro, Brasil**

Descriptive cross-sectional study of
hearing-disabled children at the
National Institute for Education of
the Deaf in Rio de Janeiro, Brazil



Eduardo Jorge Custódio da Silva ¹

Juan Clinton Llerena Jr. ¹

Maria Helena Cabral de Almeida Cardoso ¹

Tabela 2

Classificação clínico-etiológica de 232 alunos * com surdez em escolas de educação especial no Estado do Rio de Janeiro, Brasil.

Síndrome	Genético (N = 50; 20,70%)		Evento	Ambiental (N = 132; 56,00%) **	
	n	%		n	%
História familiar	24	48,00	Rubéola	34	25,75
Síndromes específicas ***	10	20,00	Meningite	28	21,20
Dismorfias faciais	8	16,00	Prematuridade	20	15,10
Consangüinidade	5	10,00	Uso de antibiótico	15	11,36
Waardenburg	2	4,00	Asfixia	11	8,33
Usher	1	2,00	Otites	7	5,30
			Hiperbilirubinemia	7	5,30
			Infecções congênicas	4	3,00
			Traumatismo craniano	2	1,50
			Síndrome hipóxico-isquêmica pós-natal	2	1,50
			Sarampo	1	0,75
			Sífilis	1	0,75

* Cinqüenta alunos (20,70%) foram considerados de causa idiopática;

** De acordo com informações colhidas;

*** Síndromes específicas = Saethre-Chotzen, Shprintzen, Treacher Collins, crânio-fronto-nasal, espectro óculo-aurículo-vertebral, associação com Dandy-Walker, Klipel-Feil, Johansson Blizzard, neurofibromatose tipo II e Coffin-Lowry.

Llerena, 2016

CBGM – Belem

Serviços de genética

Estado

Atendimento as doenças genéticas

Relevância das doenças raras e genéticas



Atenção integrada



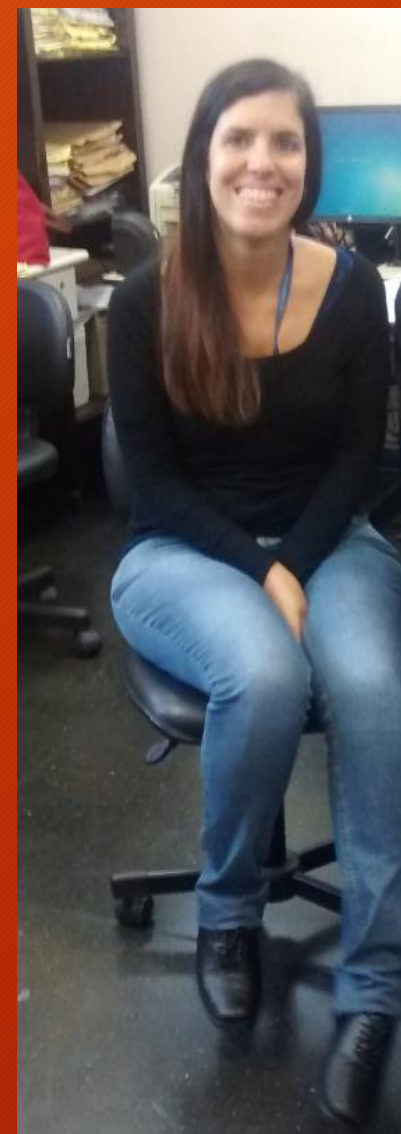
SUS



Rede regionalizada, hierarquizada e funcional em genética clínica

Atenção em genética médica no SUS:
a experiência de um município de médio porte

| ¹ Daniela Koeller Rodrigues Vieira, ² Margareth Attianezi,
³ Dafne D. Horovitz, ⁴ Juan C. Llerena Jr. |



Dra Daniela Koeller Rodrigues Vieira
Médica Pediatra & Doutora em Saúde Pública

*Daniela Koeller
Rodrigues Vieira¹*

*Neucimar de
Oliveira Duarte²*

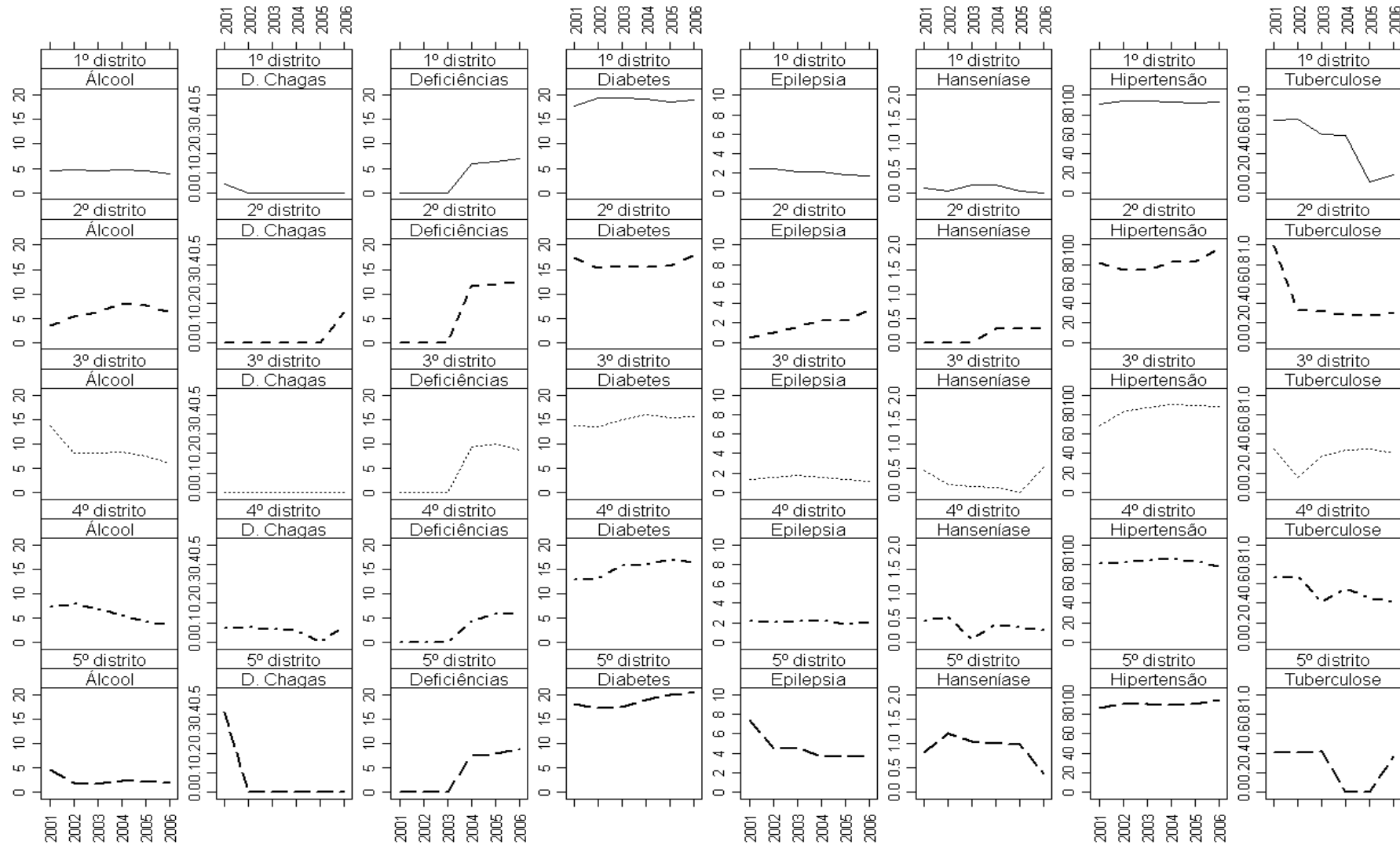
*Margareth
Attianezi³*

*Juan Clinton
Llerena Jr⁴*

Registro de adolescentes com deficiência no Sistema de Informação da Atenção Básica: experiência do município de Angra dos Reis – Rio de Janeiro, Brasil

*Registry of adolescents with special needs in Brazil's Basic
Healthcare Database: experience of the Angra dos Reis
municipality, Rio de Janeiro, Brazil*

Prevalência/1000



Avaliação genética itinerante de crianças e adolescentes com deficiência vinculadas à Estratégia Saúde da Família

Genetic evaluation as an itinerant strategic medical care towards impaired
children and teenagers in the Brazilian Family Health Program

*Evaluación genética itinerante de niños y adolescentes con deficiencia
relacionados a la estrategia Brasileña de Salud Familiar*

Daniela Koeller Rodrigues Vieira^{1*}, Dafne Dain Gandelman Horovitz², Juan Clinton Llerena Júnior³



<i>Genético</i>	<i>Nº de casos</i>	<i>%</i>	<i>Ambiental *</i>	<i>Nº de casos</i>	<i>%</i>
Síndrome da deleção 18p	1	0,95	Asfixia perinatal	5	4,76
47XY, der(22)t(9:22)	1	0,95	Insulto perinatal	8	7,62
Polissomia de X	1	0,95	Síndrome da Rubéola congênita	7	6,67
Acrodisostose e pseudohipoparatiroidismo	1	0,95	Prematuridade	4	3,81
Neurofibromatose	1	0,95	AVC	1	0,95
Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber	1	0,95	meningite	6	5,71
Doença de Canavan	1	0,95	social	2	1,90
Defeito do Tubo neural	4	3,81	Infecção congênita	2	1,90
Síndrome de Down	9	8,57	Toxoplasmose congênita	2	1,90
Síndrome de Edwards	1	0,95	Trauma auditivo	1	0,95
Síndrome de Cornélia de Lange	1	0,95			
Síndrome de Momat-Wilson	1	0,95			
Esclerose tuberosa	1	0,95			
Síndrome de Coffin-Siris	1	0,95			
Síndrome de Angelman	1	0,95			
Síndrome óculo-fácio-digital	1	0,95			
Síndrome de Crouzon	1	0,95			
Sinais dismórficos	6	5,71			
rabdomiossarcoma	1	0,95			
Atresia de esôfago, fistula traqueoesofágica e imperfuração anal	1	0,95			
Ligado ao X	3	2,86			
História familiar	3	2,86			
Síndrome de Wolfran	2	1,90			
Consangüinidade	1	0,95			
Hamartoma vascular da pelve e coxa	1	0,95			
total	46	43,8		38	36,19

INAGEMP

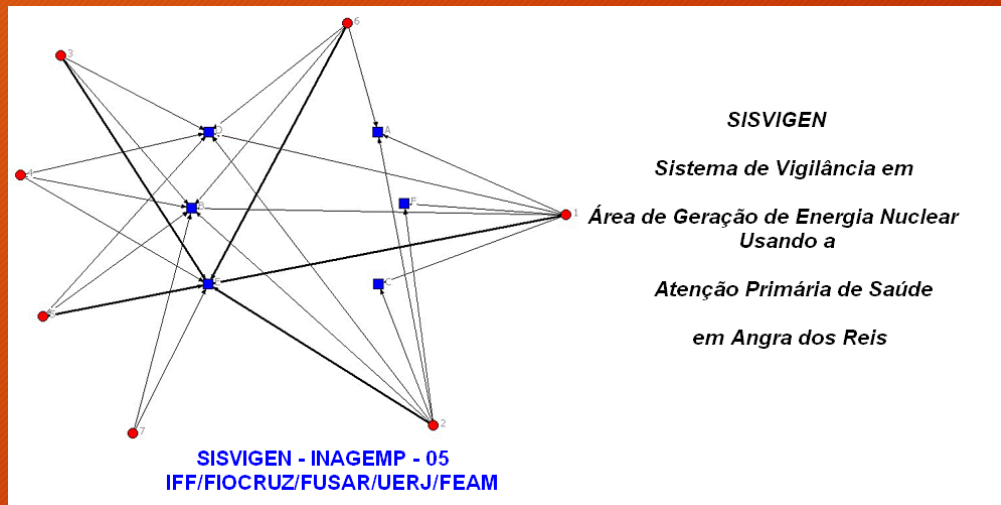
Instituto Nacional de Genética Médica Populacional

SISVIGEN

Sistema de Vigilância em Área de
Geração de Energia Nuclear

Colaborador 5:

Usando a Atenção
Primária de Saúde
em Angra dos Reis



Daniela Koeller Rodrigues Vieira
Margareth Athianazi
Juan Clinton Llerena Jr

J Community Genet (2015) 6:9–16
DOI 10.1007/s12687-014-0196-y

ORIGINAL ARTICLE

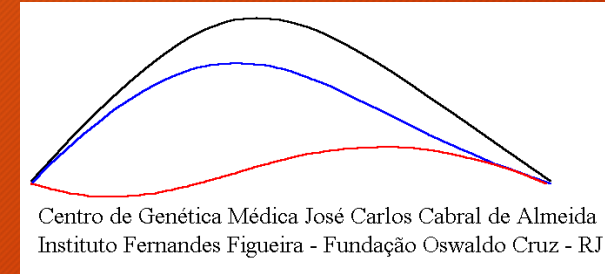
Identification of familial clustering for cancer through the family health strategy program in the municipality of Angra dos Reis, Rio de Janeiro, Brazil

**Daniela Koeller Rodrigues Vieira • Margareth Attianezi • Ana Carolina Esposito •
Anneliese Barth • Cecília Sequeira • Nathália Krause • Vivian Oliveira • Alexandre Lucidi •
Cassio Serao • Juan C. Llerena Jr.**



GENETICISTAS NAS UNIDADES DE ESF
SISVIGEN – 24 e 25 de março de 2011





GENÉTICA MÉDICA – Parte III

As Tradições Arcaicas Culturais

Em contato com as doenças genéticas. A norma e a razão como tradições culturais presentes no discurso de profissionais médicos do Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, Brasil

In contact with genetic diseases: norm and reason as cultural traditions in medical staff discourse at the Fernandes Figueira Institute, Oswaldo Cruz Foundation, Rio de Janeiro, Brazil

- Martins, Cardoso e Llerena
- Cad. Saúde Pública vol.20 no.4, 2004

**A concepção de família e religiosidade presente
nos discursos produzidos por profissionais médicos
acerca de crianças com doenças genéticas**

Family and religious traditions present in medical discourses
by medical professionals about children with genetic diseases

A TRADIÇÃO DA NORMA



A tradição da normalidade está culturalmente arraigada na sociedade ocidental que, principalmente a partir do séc. XX, está ligada aos atributos de beleza, perfeição e produtividade.

A TRADIÇÃO DA NORMA

A tradição da normalidade está culturalmente arraigada na sociedade ocidental que, principalmente a partir do séc. XX, está ligada aos atributos de beleza, perfeição e produtividade.



A TRADIÇÃO DA NORMA



**A pessoa que tem uma deficiência, com sua
desfiguração, sua mutilação,
é a personificação da assimetria, da desordem e, por
isso, constitui-se numa
ameaça para as pessoas ditas “normais”.**

A TRADIÇÃO DA NORMA



É a partir da doença que se decifra o ensinamento da saúde, pois as funções normais são reveladas na medida em que a doença impede o exercício das mesmas.

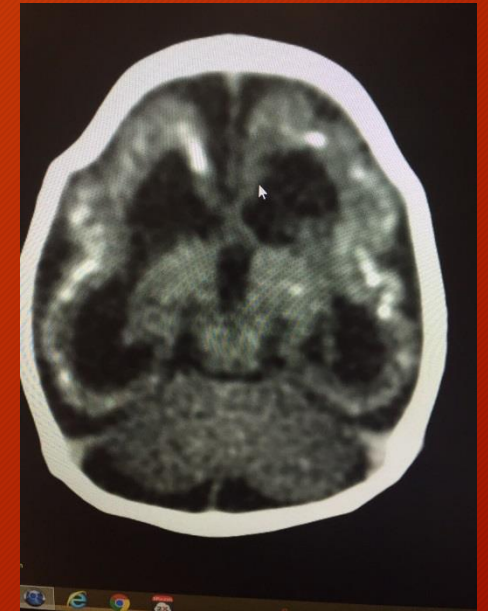
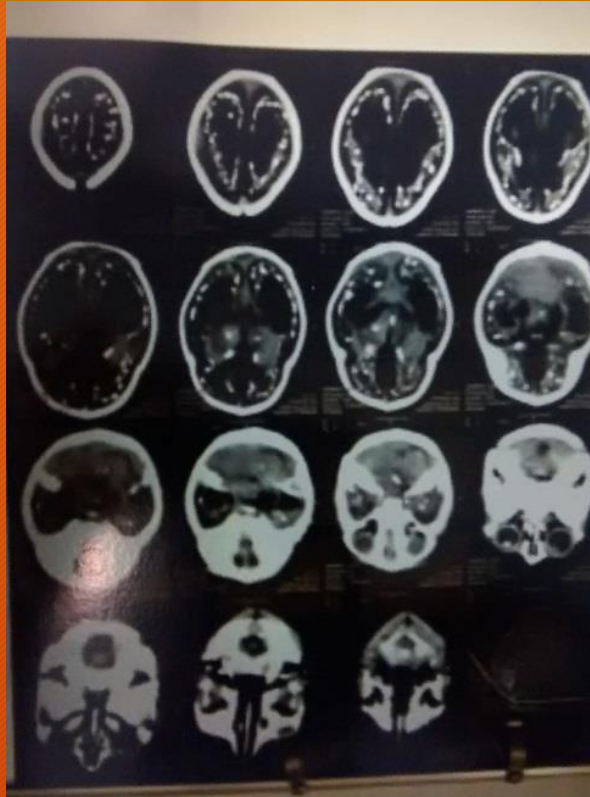
A TRADIÇÃO DA RAZÃO



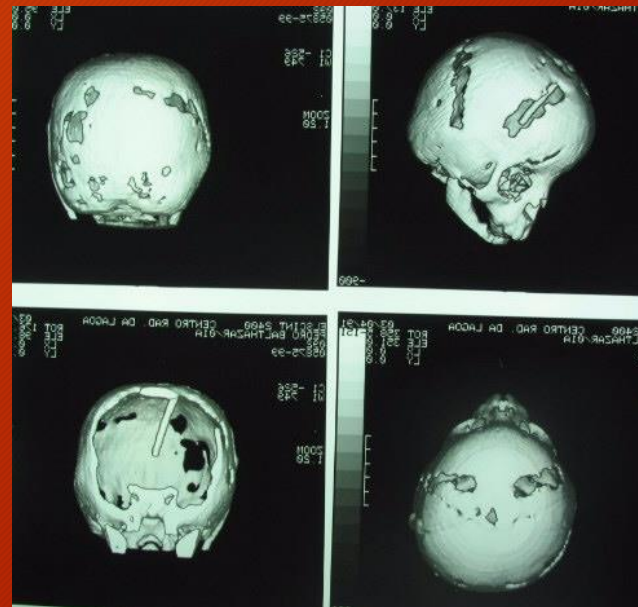
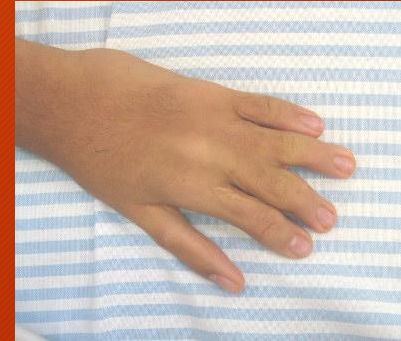
Todo o pensamento da Modernidade foi estruturado e, permanece até os nossos dias, baseado na *Valorização da Razão*.

É, entre outros, um dos meios pelo qual os seres racionais propõem razões ou explicações para causa e efeito.

Há, portanto, os sentimentos de impotência e frustração intimamente ligados à importância do diagnóstico e da cura para a medicina e reflete também a dificuldade em lidar com o anormal, o monstruoso, o feio.



Seqüência Disruptiva do Zika Vírus Congênito



A TRADIÇÃO DA RAZÃO

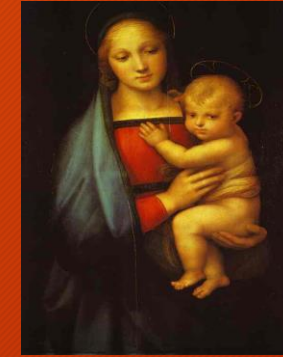


Mas o treino e o hábito

de cuidar das crianças com malformações congênicas e déficit intelectual parece ajudar o médico, inclusive no processo de repensar o que seja cura e reavaliar suas expectativas.

Impedir ou retardar a evolução da doença, aliviar o sofrimento, oferecer cuidados paliativos, diminuir o tempo e a frequência das internações e melhorar a qualidade de vida podem ser metas mais realistas.

A TRADIÇÃO DA FAMÍLIA



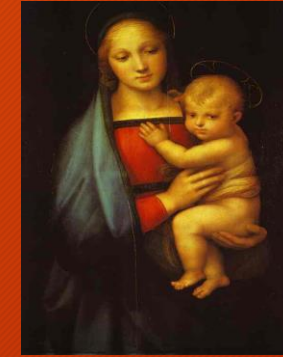
O sofrimento da família, principalmente da mãe, mobiliza tanto os médicos que o paciente torna-se “invisível” ao olhar do médico, só se consubstanciando na sua doença.

As mães são idealizadas como pessoas devotadas, que abdicam de suas vidas em função da dedicação aos cuidados dos filhos.

O papel de mãe, como também o amor materno, é visto como algo instintivo, inerente à mulher.



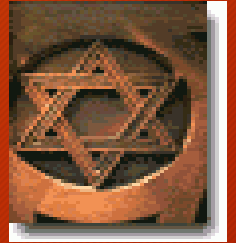
A TRADIÇÃO DA FAMÍLIA



Esta forma de pensamento é um mito socialmente construído

?Promover a Doença ou Promover a Saúde?

A TRADIÇÃO DA RELIGIOSIDADE



Um elemento religioso é a noção de Deus como criador do mundo e responsável pela história.

“O Deus cristão é o senhor da história e conduz o mundo até a sua redenção” .

Por isso, a crença na providência divina segundo a qual Deus continua envolvido com sua criação dando continuidade a ela, e em tudo o que acontece, existe um objetivo de Deus mesmo que o homem desconheça

O homem atual continua buscando a salvação, quer essa busca seja consciente ou não.

Para isso, ele pode recorrer à magia, à ciência e à tecnologia ou a ideologias que prometem uma nova ordem humana.







