

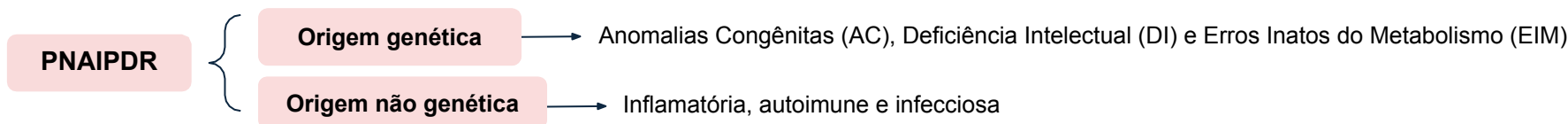
Caracterização das Doenças Raras de Origem Genética segundo a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras em um Hospital Universitário no Estado da Bahia

Camila Ferreira Ramos¹, Victória Maria Peixoto Lima¹, Weverton Carlos Velozo¹, Ney Cristian Amaral Boa Sorte², Aline Rocha Aníbal¹, Angelina Xavier Acosta³

¹Universidade Federal da Bahia ² Núcleos de Avaliação de Tecnologias em Saúde/ UFBA ³ Departamento de Pediatria da UFBA

INTRODUÇÃO

As doenças raras (DR) são condições geralmente crônicas e debilitantes, estima-se a existência de mais de 7 mil condições, sendo 80% de origem genética. A Classificação Internacional de Doenças (CID-10) fornece um sistema padronizado para categorizar doenças, no entanto, a estrutura rígida e limitada em relação à diversidade das condições de saúde é uma limitação na classificação das doenças, sobretudo as DR. A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR (PNAIPDR) adota a CID-10 para categorizar as DR, conferindo uma análise mais limitada no processo de inclusão das DR



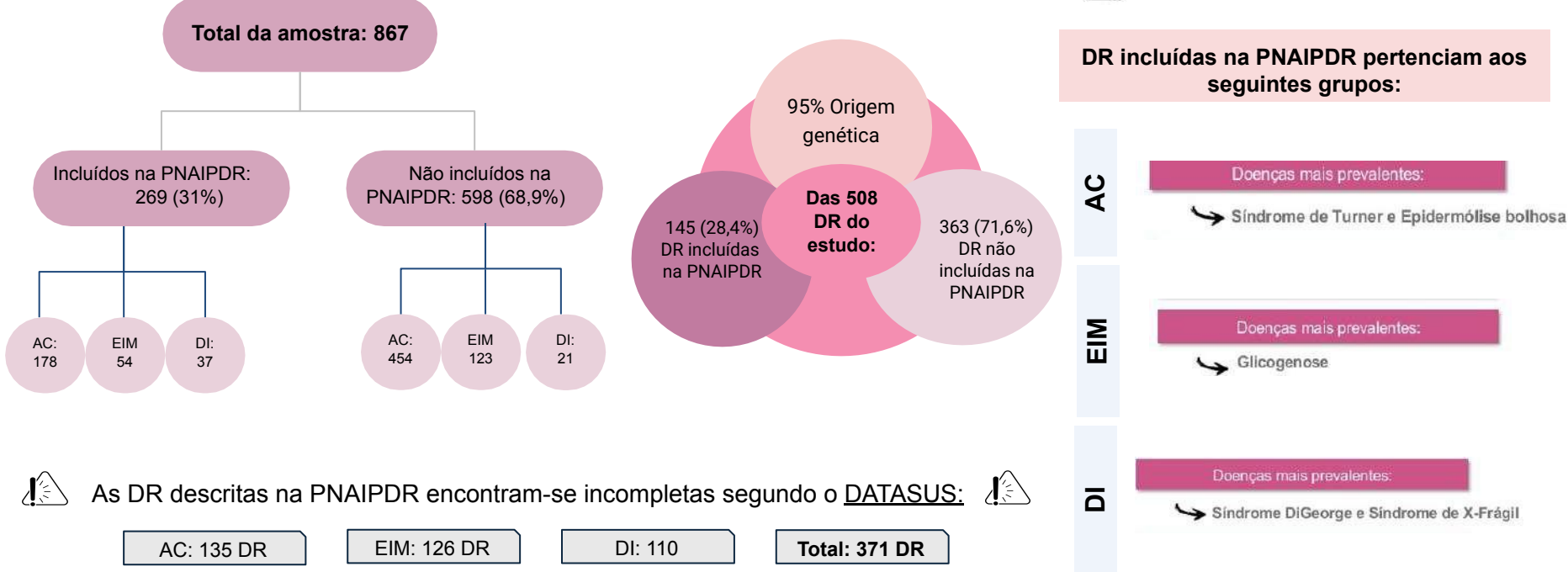
OBJETIVO

Descrever a frequência das DR de origem genética do Hospital Universitário Professor Edgard Santos seguindo a classificação das DR adotada pela PNAIPDR

METODOLOGIA



RESULTADOS E DISCUSSÃO



- Segundo a literatura, estima-se que existam mais de 7.000 DR → **Necessidade de ampliação e de atualização**
- Essa subnotificação pode gerar impacto no repasse financeiro ao SRDR e com isso prejuízo na oferta de serviços relacionados com o custeio
- A realidade sobre a prevalência das DR não é refletida nos dados públicos obtidos pela PNAIPDR, disponibilizado no datasus, gerando uma distorção a respeito dos dados epidemiológicos e as consequentes repercussões no gerenciamento.

CONCLUSÃO

- As DR previstas na PNAIPDR encontram-se incompletas, havendo necessidade de ampliação e atualização da lista das DR para um sistema de ontologia mais completo que visa unificar diferentes bases de dados como o Mondo Disease Ontology (Mondo) cujo objetivo principal é fornecer uma estrutura lógica que unifica as diferentes ontologias (CID, OMIM, Orpha, dentre outras)
- Essa completude vai proporcionar dados epidemiológicos que refletem a realidade, gerar recursos necessários para atender à demanda, direcionando adequadamente as ações necessárias ao cuidado em saúde dos indivíduos e familiares acometidos com DR.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR). Diário Oficial da União, Brasília, DF, 31 jan. 2014. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html

Mondo Disease Ontology. Disponível em: mondo.monarchinitiative.org

AGRADECIMENTOS:

Equipe da REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS (RARAS)
Serviço de genética médica do COM-HUPES-UFBA
Equipe do centro HUPES da rede RARAS- Flávia Souza, Alex Figueiredo, Joice Borges, Perla Nunes, Yago Lage, Bianca Rezende
e-mail do autor: cmilafr.nut@gmail.com