

Implementação de medicina genômica para o SUS A experiência do Centro Integrado de Doenças Genéticas da FMUSP/CIGEN

Bruno Guimarães Marcarini^{1,2}, Guilherme Lopes Yamamoto^{1,2}, Lucas Augusto Moysés Franco³, Fernanda Bernardi Bertonha³, Débora Romeo Bertola^{1,2}, Leslie Domenici Kulikowski¹, Magda Maria Maia⁴, Alexander Jorge³, Mariz Vainzof², José Maria Soares Júnior³, Patrícia Coelho de Soárez³, Maria Rita dos Santos Passos Bueno², Ester Cerdeira Sabino³, Magda Maria Sales Carneiro-Sampaio³.

1. Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP (HCFMUSP), São Paulo, SP; 2. Centro de Estudos do Genoma Humano e Células Tronco (CEGH-CEL), São Paulo, SP; 3. Faculdade de Medicina da USP (FMUSP), São Paulo, SP; 4. Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo (SES/SP)

Contextualização da situação vivenciada

Pacientes com doenças raras enfrentam jornadas longas e fragmentadas até o diagnóstico. A ausência de referências estruturadas, a dificuldade de acesso a especialistas e a escassez de recursos diagnósticos no SUS tornam urgente a criação de uma estratégia ampla, integrada e sustentável para o cuidado desses casos. A OMS aprovou recentemente texto versando sobre atendimento às doenças raras. Diante deste cenário, foi criado o CIGEN – Centro Integrado de Doenças Genéticas da Faculdade de Medicina da USP, uma rede colaborativa multiprofissional no campo das doenças raras e de etiologia genética, assim como genômica e outras áreas diagnósticas. Seu propósito é oferecer cuidado integral, com foco em diagnóstico e aconselhamento genético, capacitação profissional e apoio à formulação de políticas públicas para doenças raras.

Estratégias adotadas



Figura 2. Primeiro curso de Capacitação para Análise de Sequenciamento Completo do Exoma. CIGEN/FMUSP.

Desfechos observados:

Nos primeiros 12 meses, mais de 450 pacientes de diferentes serviços do HCFMUSP foram cadastrados para investigação genética. O sequenciador foi instalado e os testes de WES serão iniciados em pacientes do HC com progressiva ampliação para outras regiões do estado. Foi realizado o 1º Curso de capacitação para análise de WES com mais de 40 alunos. Grupos de trabalho iniciaram a elaboração de cartilha com critérios de elegibilidade diagnóstica aplicáveis no SUS bem como reuniões de debate de implementação de políticas públicas (como acesso a medicações de alto custo).



Figura 1. Inauguração do equipamento de sequenciamento genético inédito na rede pública da capital paulista. DLC/FMUSP.

Tabela 1. Grupos de Trabalho do CIGEN.

Credenciamento do HCFMUSP como Centro de Referência em Doenças Raras junto à Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo e Ministério da Saúde
Delineamento de um protocolo para testes genéticos clínicos no âmbito do HCFMUSP
Formação e capacitação de grupos para análise de sequenciamento completo do exoma e genoma
Desenvolvimento e organização de banco de dados genômicos com base em WES/WGS com ou sem integração com dados clínicos
Divulgação e disseminação de conhecimento sobre doenças raras e genéticas junto às instituições de ensino e assistência à saúde e à população
Aconselhamento Genético e Prevenção de Doenças Raras
Inovação em Doenças Genéticas e Raras: Equidade e Sustentabilidade do SUS
CNE3I – Centro Nacional para Erros Inatos da Imunidade e Imunodesregulação (HCFMUSP)

Aprendizados gerados a partir da experiência

A experiência até o momento reforça a necessidade de articulação entre múltiplos departamentos acadêmicos ou da saúde pública para a estruturação de fluxos, capacitação de profissionais e implementação de tecnologia diagnóstica inovadora em um hospital de grande porte.

Potencial de aplicabilidade e replicabilidade

O modelo do CIGEN é pioneiro no estabelecimento de um centro de diagnóstico genético no SUS. Esta experiência pode ser adaptada a outras instituições públicas, com interconexão de ensino, pesquisa e assistência, com potencial de impacto duradouro no SUS.