



BAHIANA
ESCOLA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA

CURSO DE MEDICINA

MATHEUS CARVALHO ROCHA

**PROCEDIMENTOS AMBULATORIAIS NO SUS-BAHIA APÓS A
IMPLEMENTAÇÃO DA POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS
PESSOAS COM DOENÇAS RARAS**

SALVADOR

2021

MATHEUS CARVALHO ROCHA

**PROCEDIMENTOS AMBULATORIAIS NO SUS-BAHIA APÓS A
IMPLEMENTAÇÃO DA POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS
PESSOAS COM DOENÇAS RARAS**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao curso de graduação em Medicina da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, como requisito parcial para aprovação no quarto ano do curso.

Orientador: Dr. Diego Santana Chaves Geraldo Miguel

SALVADOR - BA

2020

RESUMO

INTRODUÇÃO: As doenças raras são enfermidades que, apesar de individualmente pouco prevalentes, constituem um grupo de grande importância clínica, atualmente, no Brasil e no mundo. Isso se deve ao fato de que são, em grande parte, de difícil diagnóstico, podem ser crônicas, progressivamente degenerativas e incapacitantes e causam grande sofrimento clínico, psicológico, social e financeiro aos afetados e suas famílias, na busca por orientação e tratamento. No Brasil, a abordagem a estas doenças no Sistema Único de Saúde (SUS) mudou radicalmente após a implementação da Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituída pela Portaria nº 199 do Ministério da Saúde, no ano de 2014. Apesar de considerada um grande avanço na atenção a essas doenças, a política ainda é recente e carece de estudos que analisem o seu alcance e influência ao redor do país. **OBJETIVO:** O presente estudo busca descrever os procedimentos ambulatoriais de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético realizados no estado da Bahia, desde a implementação da Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. **MÉTODOS:** Trata-se de um estudo ecológico que utiliza dados secundários do Ministério da Saúde, disponibilizados através do Sistema de Informação Ambulatorial do SUS (SIA-SUS) do estado da Bahia, acessado através do DATASUS. Os dados foram tabulados utilizando o Excel versão 2019 e apresentados em números absolutos e relativos e os mapas da Bahia dividida em seus Núcleos regionais de Saúde foram elaborados utilizando o software TABWIN 32, ferramenta disponível no DATASUS. **RESULTADOS:** Só há procedimentos registrados em habitantes da Bahia no SIA a partir de 2017, mas neste ano e em 2018 foram registrados apenas 8 procedimentos totais, de forma que optou-se por não incluir estes procedimentos nas tabelas. Entre 2019 e 2020, observou-se grande aumento no quantitativo de procedimentos, sendo 79 e 663 registrados em cada um dos anos, respectivamente. Além disso, dentre os 742 procedimentos totais, 380 foram realizados em pacientes do sexo masculino, mais de 50% foram realizados em pacientes de até 19 anos e também mais da metade foram realizados em pacientes que residem no Núcleo Regional de Saúde Leste. Aparentemente, todos os procedimentos registrados tiveram seus valores de repasse financeiro também registrados, o que indica que os custos gerados ao SUS com a produção dos procedimentos não excederam o esperado. **CONCLUSÃO:** Este estudo revela uma atual tendência de crescimento elevado no número de procedimentos para diagnóstico de doenças raras de origem genética e aconselhamento genético com o passar dos anos e contribui para a melhor visualização de algumas características epidemiológicas da população submetida a tais procedimentos. Ele oferece base a futuros estudos que se proponham a analisar o alcance desta política nas variadas

localidades brasileiras, utilizando dados que reflitam a prática ambulatorial no cuidado aos pacientes com doenças raras.

PALAVRAS-CHAVE: Doenças raras. Procedimentos ambulatoriais. Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Bahia. Anomalias congênitas. Deficiência Intelectual. Erros inatos de metabolismo. Aconselhamento genético.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Rare diseases are conditions that, although individually little prevalent, constitute a group of great clinical importance, currently, in Brazil and worldwide. This is due to the fact that they are, in large part, difficult to diagnose, can be chronic, progressively degenerative and incapacitating and cause great clinical, psychological, social and financial suffering to those affected and their families, in the search for guidance and treatment. In Brazil, the approach to these diseases in the Sistema Único de Saúde (SUS) changed radically after the implementation of the Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituted by Ordinance No. 199 of the Ministry of Health, in 2014. Despite being considered a major advance in the attention to these diseases, the policy is still recent and lacks studies that analyze its reach and influence around the country. **OBJECTIVE:** The present study seeks to describe the outpatient clinical evaluation procedures for the diagnosis of rare diseases and genetic counseling performed in the state of Bahia, since the implementation of the Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras in SUS. **METHODS:** This is an ecological study that uses secondary data from the Ministry of Health, made available through the Sistema de Informação Ambulatorial of SUS (SIA-SUS) in the state of Bahia, accessed through DATASUS. The data were tabulated using Excel version 2019 and presented in absolute and relative numbers and the maps of Bahia divided into its Regional Health Centers were made using the TABWIN 32 software, a tool available at DATASUS. **RESULTS:** There are only procedures registered in Bahia's inhabitants in the SIA since 2017, but in this year and in 2018, only 8 total procedures were registered, so it was decided not to include these procedures in the tables. Between 2019 and 2020, there was a large increase in the number of procedures, with 79 and 663 registered in each year, respectively. In addition, among the 742 total procedures, 380 were performed on male patients, more than 50% were performed on patients up to 19 years old and also more than half were performed on resident patients of the East Regional Health Center. Apparently, all registered procedures had their financial transfer values also registered, which indicates that the costs generated to SUS with the production of the procedures did not exceed what was expected. **CONCLUSION:** This study reveals a current trend of high growth in the number of procedures for the diagnosis of genetic originated rare diseases and genetic counseling over the years and contributes to the better observation of some epidemiological characteristics of the population submitted to such procedures. It provides the basis for future studies that aim to analyze the reach of this policy in various Brazilian locations, using data that reflect outpatient practice in the care of patients with rare diseases.

KEYWORDS: Rare diseases. Outpatient procedures. Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Bahia. Congenital anomalies. Intellectual Disability. Inborn errors of metabolism. Genetic counseling.

SUMÁRIO

INTRODUÇÃO	7
OBJETIVOS	10
REVISÃO DE LITERATURA	11
MATERIAIS E MÉTODOS	17
RESULTADOS.....	20
DISCUSSÃO.....	26
CONCLUSÃO	35
REFERÊNCIAS	36

INTRODUÇÃO

Doença rara (DR) é definida pela Organização Mundial da Saúde (OMS) como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos (1). No entanto, na Europa, o valor considerado é de menos que 1 a cada 2.000 para que a doença possa ser definida como rara (2). O número exato de doenças raras existentes não é conhecido, mas estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 tipos, sendo de 72% a 80% decorrentes de fatores genéticos e as demais advindas de causas infecciosas, imunológicas, ambientais, entre outras. Tal supremacia das causas genéticas levou à classificação das doenças raras, quanto à sua natureza, em: de origem genética e de origem não genética (1). Aproximadamente 13 milhões de brasileiros, 25 a 50 milhões de americanos, 30 milhões de europeus e 8% da população australiana são portadores dessas doenças (3,4). Ao redor do mundo, há mais de 300 milhões de pessoas acometidas por uma ou mais delas, estimando-se que esse contingente corresponda de 3,5% a 5,9% da população mundial, mostrando-se, portanto, um número muito significativo (2).

As doenças raras são caracterizadas por uma ampla gama de sinais e sintomas que variam não apenas de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida por uma mesma condição (1). Manifestações comumente frequentes podem se apresentar muito semelhantemente às doenças comuns, dificultando os seus diagnósticos, atrasando seus tratamentos e causando elevado sofrimento clínico, psicológico e social aos afetados e suas famílias, amigos e possíveis cuidadores, assim como grande prejuízo financeiro ao longo dessa busca por informação e orientação. O fato de frequentemente não haver cura efetiva só aumenta o fardo suportado por estes indivíduos (2). Essas doenças são geralmente crônicas, progressivas, degenerativas e podem ser até mesmo incapacitantes, o que leva a um grande impacto negativo na qualidade de vida dos acometidos e aqueles próximos a eles ou, quando em piores casos, a um risco elevado de morte. Tais características aliadas ao número significativo de portadores mundialmente, resultam em um problema de saúde extremamente relevante (1).

Diante da baixa prevalência de cada doença em si, da heterogeneidade dos seus tipos e manifestações e da dispersão geográfica ao redor do mundo, a condução de estudos e pesquisas acerca dessas doenças torna-se muito difícil. O resultado disso é a falta de um conhecimento científico solidificado, informação de qualidade e expertise médica sobre muitas dessas doenças (2). Com pesquisas limitadas e conhecimento escasso, o cuidado oferecido a esses pacientes é, na maioria das vezes, inadequado ou insuficiente, tornando-os verdadeiros “órfãos” do sistema de saúde, tendo grandes dificuldades no acesso a diagnóstico, tratamento e cuidado, bem como

aos benefícios das pesquisas. Um problema de saúde dessa magnitude certamente demanda uma atenção muito maior do que a vista atualmente não só no Brasil, como no mundo (2).

Diante desse cenário, o debate sobre a melhoria do acesso a diagnóstico e tratamentos pelos pacientes de doenças raras foi ganhando mais relevância nos debates públicos no Brasil nos últimos anos, assim como crescente apoio e engajamento de parlamentares e gestores públicos com o intuito de discutir e buscar soluções para uma equação bastante complexa que tem que equilibrar as limitações dos sistemas de saúde e a necessidade de atender adequadamente às demandas dos pacientes com custos cada vez mais altos, decorrentes dos avanços tecnológicos dos tratamentos (5). Tendo essa premissa em vista, no dia 30 de janeiro de 2014, foi publicada oficialmente pelo Ministério da Saúde, a Portaria GM/MS nº 199, que institui a Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PAIPDR), aprovando as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e incentivos financeiros de custeio¹. A implementação da política é considerada um marco para o país no cuidado e tratamento das pessoas com essas doenças, uma vez que criou uma rede organizada em torno dos serviços prestados, ampliou o escopo tecnológico incorporado ao SUS e o número de protocolos clínicos elaborados e vem auxiliando a criação de políticas públicas estaduais e municipais que visam o cuidado e o diagnóstico precoce desses pacientes (5).

A política, por meio das suas diretrizes, propõe que a organização da atenção deve seguir a lógica de cuidados, promovendo a saúde de forma sistêmica, centrando a assistência no campo de necessidades do usuário, vistas de uma forma ampla. No que tange a atenção especializada em doença rara, serão propostos serviços de atenção especializada e serviços de referência em doenças raras como componentes estruturantes complementares. Esses serviços deverão garantir aos pacientes com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las e seus familiares: Estruturação da atenção de forma integrada e coordenada em todos os níveis, desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento (baseado em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas), apoio até a resolução, seguimento e reabilitação; acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos; acesso à informação e ao cuidado; aconselhamento genético (AG), quando indicado. Estes são, basicamente, os pilares da assistência especializada e integral a ser prestada por uma equipe multidisciplinar e interdisciplinar, segundo as diretrizes (1).

¹ Alexandre Rocha Santos Padilha. PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014. [Internet]. [Acesso em 08 dez 2020]. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html

Os avanços trazidos pela política são inegáveis, mas ainda são mais facilmente vistos na teoria do que na prática e um fato que corrobora com isso é que ainda são escassos dados e estudos que nos permitam de alguma forma avaliar o seu alcance e efetividade. A obtenção, organização e análise de dados como o número de atendimentos e procedimentos realizados, as doenças mais e menos diagnosticadas, o perfil epidemiológico dos pacientes, a distribuição geográfica dos acontecimentos, o custo gerado ao sistema de saúde e muitos outros mais são fundamentais para o acompanhamento, avaliação, identificação de problemas a serem corrigidos e possíveis alterações ou reformulações na política, visando sua otimização para que possa beneficiar cada vez mais pessoas. Este estudo busca, a partir da coleta e análise de dados como os anteriormente exemplificados, avaliar o alcance dessa política no estado da Bahia, com foco na “porta de entrada” aos serviços especializados. Espera-se que esse estudo exemplifique a importância deste tipo de abordagem a uma política dessa magnitude e fomente o desenvolvimento de mais pesquisas nessa linha, a fim de contribuir para uma reflexão que auxilie órgãos e gestores públicos na melhora desta política e na elaboração de futuras novas medidas nesta área da saúde.

OBJETIVOS

Objetivo geral

Descrever os procedimentos ambulatoriais de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético realizados no estado da Bahia, desde a implementação da Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS.

Objetivos específicos

Avaliar a evolução temporal do quantitativo de procedimentos ambulatoriais de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético no estado da Bahia.

Caracterizar os procedimentos segundo sexo e faixa etária dos pacientes.

Comparar o quantitativo de procedimentos realizados em pacientes procedentes dos diferentes Núcleos Regionais de Saúde (NRS) do estado.

Descrever os gastos do Sistema Único de Saúde para realização de tais procedimentos.

REVISÃO DE LITERATURA

As diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS foram elaboradas numa ação do Departamento de Atenção Especializada e temática (DAET) da Coordenação de Média e Alta Complexidade (CGMAC), com participação de representantes do Ministério da Saúde, de Sociedades e Associações de Apoio às Pessoas com Doenças Raras. Este documento tem por objetivo, como bem diz seu nome, estabelecer as diretrizes para o cuidado aos portadores de doenças raras e aqueles com risco de desenvolvê-las e seus familiares, na rede de atenção à saúde no SUS. Trata-se de um documento de caráter nacional e que deve ser utilizado pelas Secretarias de Saúde dos Municípios, dos Estados e do Distrito Federal na regulação do acesso assistencial, autorização, registro e ressarcimento dos procedimentos correspondentes e pelos serviços de saúde habilitados juntos ao SUS. Essa sistematização traz como objetivo organizar a atenção a estes pacientes com necessidades especiais no SUS, visando a redução do sofrimento e do ônus emocional aos pacientes e seus familiares e ainda permitindo a racionalização de recursos por partes dos gestores de saúde (1).

Organizar um documento como esse não seria possível se cada doença rara (DR) fosse abordada individualmente, devido ao grande número delas, portanto, a proposta foi organizada na forma de eixos estruturantes, que as classificam de acordo com suas características comuns. As DR foram então classificadas em dois eixos quanto a sua natureza: I - de origem genética e II - de origem não genética. O primeiro eixo (I - DR de origem genética) é subdividido em (1):

1- Anomalias Congênicas ou de Manifestação Tardia:

Este grupo inclui as condições genéticas detectáveis ao nascimento, toda anomalia funcional ou estrutural constatada durante o desenvolvimento fetal, decorrente de fator genético, ambiental ou desconhecido e as condições em que, embora a alteração genética esteja presente, mas não aparente no recém-nascido, só irão se manifestar mais tarde na vida deste indivíduo. No Brasil, 2% a 3% dos nascidos vivos apresentam alguma anomalia congênita ao nascimento e quando consideradas as doenças de manifestação tardia, este percentual sobe para 5%, sendo a segunda maior causa de mortalidade infantil e responsável por mais de 1/3 das internações pediátricas. Doenças neurodegenerativas como Alzheimer, Parkinson e doença de Huntington, cromossômicas como as Síndromes de Down, de Turner e de Edwards, mal-formações anatômicas como fenda palatina, lábio leporino e espinha bífida são exemplos de anomalias congênicas ou de manifestação tardia (1).

2- Deficiência Intelectual:

A deficiência intelectual pode resultar de causas genéticas, da exposição a fatores deletérios do ambiente ou da interação entre ambos. Em torno de 1 a 2% destes casos são graves e causados por doenças raras. Pacientes na atenção básica com suspeita de deficiência intelectual devem ser encaminhados para avaliação diagnóstica, que em caso de comprovação de decorrência ou associação com DR, serão atendidos nos serviços de atenção especializada e serviços de referência em DR (1).

3- Erro Inato do Metabolismo (EIM):

Os EIM são condições normalmente multissistêmicas que podem evoluir para comprometimento neurológico e óbito precoce, tendo sua incidência estimada em 1:1000 a 1:2500 nascimentos, sendo que, no Brasil, estima-se cerca de 3000 novos casos por ano. São casos de diagnóstico complexo que envolve várias etapas de investigação e pacientes que demandam acompanhamento especializado e cuidadoso, com tratamento que envolve dietoterapia, uso de fármacos, reposição enzimática e até mesmo transplantes de órgãos ou tecidos em casos mais graves. Os EIM contam com uma classificação clínica em (1):

- a) Grupo I: pacientes com deficiência do metabolismo intermediário, caracterizado por quadro clínico de intoxicação aguda e crônica, relacionado diretamente com ingestão de proteína ou carboidratos, incluindo defeito no metabolismo dos aminoácidos, dos ácidos orgânicos, do ciclo da uréia e intolerância aos açúcares (1). A fenilcetonúria é um exemplo clássico deste grupo (6).
- b) Grupo II: pacientes com deficiência na produção ou utilização de energia, incluindo doenças de depósito do glicogênio, doenças mitocondriais de cadeia respiratória, defeitos de beta-oxidação de ácidos graxos e hiperlactemias congênitas (1).
- c) Grupo III: pacientes com deficiência na síntese ou catabolismo de moléculas complexas (ex: deficiência de alfa-1 antitripsina), caracterizado por sinais e sintomas permanentes e progressivos sem relação com ingestão alimentar; incluindo doenças de depósito lisossômico (ex: mucopolissacaridoses, doença de Gaucher) e dos peroxissomos (doença de Zellweger) (6), dos lipídios, dos ácidos biliares, das vitaminas, do transporte de metais entre outras (1).

Já o eixo II – Doenças Raras de origem não genética é subdividido em:

1- Doenças Raras Infecciosas:

A incidência deste grupo possui um forte caráter geográfico devido ao fato de muitas serem endêmicas. São doenças transmitidas por microorganismos como vírus e bactérias e que podem apresentar sinais e sintomas específicos e/ou variados. No Brasil, o Ministério da Saúde tem políticas específicas para muitas delas e embora possam existir serviços especializados ou de referência específicos, com o seu desenvolvimento e de acordo com as necessidades do acompanhamento, eles podem ser agrupados sob a alcunha de serviços especializados ou serviços de referência para doenças raras infecciosas. Dentre as doenças desse grupo estão a Hanseníase, a Ebola, a Filariose Linfática, a Febre Hemorrágica e a Doença de Lyme (1).

2- Doenças Raras Inflamatórias:

Essas doenças têm como característica a inflamação crônica de um órgão ou sistema, podendo gerar um processo altamente invasivo, de forma a comprometer a saúde e qualidade de vida do indivíduo em larga escala. As causas podem envolver fatores genéticos (apesar de não serem classificadas como de origem genética), ambientais, dietéticos, entre outros e podem ter íntima relação com o surgimento de neoplasias. Os diagnósticos são muitas vezes difíceis e diferenciais e elas não têm cura até o momento. A Esclerose Lateral Amiotrófica e a Doença de Crohn são exemplos de doenças desse grupo. Muitas DR de origem não genética podem ter natureza inflamatória e assim como acontece com as infecciosas, embora possam existir serviços de assistência específicos para certas doenças deste grupo, eles também podem ser agrupados sob a denominação de Serviços Especializados ou Serviços de Referência para Doenças Raras Inflamatórias (1).

3- Doenças Raras Autoimunes:

Este grupo conta com mais de cem doenças que podem envolver diversos órgãos ou sistemas do organismo. As causas das doenças autoimunes são praticamente desconhecidas, mas todas têm em comum o fato de que uma desordem no sistema imunológico faz com que este ataque estruturas do próprio organismo que deveria proteger. Alguns exemplos de DR autoimunes são a Esclerose Múltipla, a Granulomatose de Wegener e a Neuromielite Óptica. Assim como os dois grupos anteriores, os serviços especializados específicos podem ser agrupados em Serviços Especializados ou Serviços de Referência para Doenças Raras Autoimunes (1).

Os dois eixos acima descritos deverão contar com atenção básica e atenção especializada ambulatorial e hospitalar na rede saúde, sendo que cada subdivisão deles seguirá um fluxograma de sistematização que se adéqua às suas especificidades. No entanto, pode-se definir as premissas básicas gerais desses níveis atenção:

Atenção Básica:

Trata-se de uma das portas de entrada do indivíduo com necessidade de cuidado em DR e de sua família no Sistema Único de Saúde por meio das Unidades Básicas de Saúde, Equipes de Saúde da Família, Equipes de Atenção Básica tradicionais e/ou parametrizadas e do Núcleo de Saúde da Família (NASF). Este nível de atenção se presta especialmente à orientação para a prevenção das doenças raras de ambos os eixos e para isso, a educação dos profissionais que atuam neste nível de atenção é uma peça fundamental na qualificação do atendimento, garantindo o encaminhamento regulado do paciente com DR ao atendimento especializado e informações precisas ao paciente e sua família sobre suas condições de risco ou recorrências, formas de lidar com as diferentes situações geradas, reabilitação e adaptação, apoio familiar e reinserção social, podendo proporcionar, assim, um cuidado integral. Cabe também à atenção básica, oferecer consulta médica para avaliação e possível encaminhamento ao serviço especializado, fundamentada em anamnese completa, com atenção especial à história familiar e exame físico minucioso, incluindo os aspectos morfológicos que indiquem a presença ou levantem a suspeita de uma DR. Por fim, a Atenção Básica deverá oferecer atenção multiprofissional e o indivíduo e sua família devem ser acompanhados no seu território pela equipe de atenção básica, durante e após o processo de definição diagnóstica. O apoio multiprofissional, a partir da necessidade de cada paciente, é essencial para a qualidade do cuidado prestado (1).

Atenção Especializada Ambulatorial e Hospitalar:

Este nível mais complexo de atenção compreende um conjunto de diversos pontos de atenção já existentes na Rede de Atenção à Saúde (RAS), com diferentes densidades tecnológicas, para a realização de ações e serviços de urgência, serviços de reabilitação, ambulatorial especializado e hospitalar, apoiando e complementando os serviços da atenção básica de forma resolutiva e em tempo oportuno. É neste âmbito que se encontram os Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras, que serão responsáveis por ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las, de acordo com eixos assistenciais já descritos nesta seção. A atenção

especializada deverá garantir acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos, mediante protocolos e diretrizes; acesso à informação; Aconselhamento Genético (AG), quando indicado; estruturação do cuidado de forma integrada e coordenada, desde o acolhimento, apoio, reabilitação e prevenção; apoio matricial à atenção básica e Apoio matricial à atenção básica pós AG. Além disso, é também competência deste nível garantir a referência para os procedimentos diagnósticos, cirúrgicos e terapêuticos de diversas especialidades que estejam abarcadas neste nível de complexidade. Há de ressaltar que os procedimentos de avaliação clínica para diagnóstico de DR (que contam com exames específicos disponíveis no SUS) e de aconselhamento genético só poderão ser solicitados e/ou executados pelos Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras, devidamente habilitados pelo Ministério da Saúde, conforme legislação específica sobre as profissões de saúde e regulamentação dos seus respectivos conselhos profissionais (1).

Aconselhamento Genético:

De acordo com o Committee on Genetic Counseling of the American Society of Human Genetics (1974), o AG é um processo de comunicação que lida com os problemas humanos associados à ocorrência ou ao risco de ocorrência de uma doença genética em uma família. Este processo envolve a participação de pessoas capacitadas apropriadamente, com o objetivo de ajudar o indivíduo ou a família a compreender os aspectos envolvidos, incluindo o diagnóstico, a etiologia, o curso provável da doença, o manejo disponível e a tomada de decisões a respeito do direito reprodutivo. Tendo em vista que 80% das DR são de origem genética, constata-se o quanto fundamental o AG pode ser na atenção aos pacientes e suas famílias, sobretudo as menos informadas. Este processo ainda tem o papel de avaliar a influência da hereditariedade na doença em si e no risco de recorrência dela entre familiares, assim como compreender as opções para lidar com esse risco. Ele fornece um meio de participação direta da família na escolha do curso de ação, em função dos seus riscos e objetivos, possibilitando a adaptação à doença da melhor maneira possível (1).

Considerando o caráter não diretivo e não coercitivo do AG, é vedado ao profissional que o realiza recomendar, sugerir ou indicar condutas às famílias e/ou indivíduos, ou exigir deles alguma postura. As decisões tomadas por esses últimos devem ser absolutamente livres e pessoais, sendo isentas de qualquer influência ou procedimentos externos, por parte de profissionais ou de instituições (1).

Na maioria das ocasiões, a necessidade do AG será identificada em serviços especializados e poderá ser indicado nas seguintes situações:

- a) Pessoas com doenças genéticas raras previamente diagnosticadas sem AG e seu familiares;
- b) Indivíduos, casais e gestantes com questionamento sobre riscos individuais ou para prole futura em função de doença genética rara (confirmada ou sob suspeita) na família;
- c) Gestantes/casais com suspeita de doença genética rara na gestação em curso que ainda não tenham sido encaminhados para o AG (1).

O AG deverá ser realizado por equipe multiprofissional e deve conter em sua equipe o médico geneticista e/ou profissionais de saúde capacitados, com graduação na área da saúde e pós-graduação, mestrado ou doutorado acadêmico na área de Genética Humana ou Título de especialista em Biologia Molecular Humana ou Citogenética Humana, emitidos pela Sociedade Brasileira de Genética ou Título de Especialista em Genética, emitido pelo Conselho Federal de Biologia, e Comprovação de no mínimo 800 horas de experiência profissional ou estágio supervisionado em AG. Durante o processo, a contrarreferência orientada para seguimento na atenção básica deverá ser garantida, com possibilidade de retorno ao serviço de atenção especializada ou serviço de referência em DR caso seja identificada necessidade de orientação. Quando a DR não for de natureza genética, deverá ser fornecido o acesso aos Serviços Especializados ou Serviços de Referência em Doenças Raras de origem não genética, para o atendimento adequado às suas necessidades específicas. Por fim, no SUS, o AG será realizado apenas nos serviços de saúde definidos e pactuados pelo gestor local com habilitação específica para o referido procedimento (1).

MATERIAIS E MÉTODOS

Desenho do estudo

O presente trabalho é um estudo ecológico com dados extraídos do Sistema de Informações Ambulatoriais do Sistema Único de Saúde (SIA-SUS).

Local do estudo

O estudo foi realizado no estado da Bahia, localizado na região Nordeste do Brasil, sendo uma das vinte e sete unidades federativas do país. Segundo as estimativas do ano de 2020 (o censo demográfico de 2020 foi adiado para 2021 em função das orientações do Ministério da Saúde frente ao quadro de emergência de saúde pública causado pelo COVID-19) do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE), o estado possui uma área total de 564.760,427 km², detendo a quinta maior extensão territorial e uma população de 14.930.634 habitantes, sendo o quarto estado mais populoso do país. A Bahia conta com 417 municípios registrados e sua cidade mais populosa é a capital Salvador, com 2.886.698 habitantes, segundo a estimativa atual do IBGE². Este estudo também utilizou a divisão do estado por Núcleo Regional de Saúde (NRS): Centro-Leste, Centro-Norte, Extremo Sul, Leste, Nordeste, Norte, Oeste, Sudoeste e Sul.

Período do estudo

O presente trabalho utilizou dados referentes a todo o período disponível no SIA-SUS desde a implementação, em 30 de janeiro de 2014, da Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, até o final do ano de 2020.

Fonte de dados

Os dados do presente estudo foram disponibilizados pelo Sistema de Informação Ambulatorial do SUS (SIA-SUS), implantado em âmbito nacional em 1995, mas processado de forma descentralizada por cada estado e município, desde que coerentes com as normas operacionais do SUS. O SIA é responsável por registrar os atendimentos realizados em âmbito ambulatorial a fim de gerar informações padronizadas nacionalmente que auxiliem os gestores estaduais e municipais no monitoramento dos processos de planejamento, organização, regulação,

² Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. [Internet]. 2020. [Acesso em 17 jan. 2021]. Disponível em: <https://www.ibge.gov.br/cidades-e-estados/ba.html>

Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. [Internet]. 2020. [Acesso em 17 jan. 2021]. Disponível em: <https://www.ibge.gov.br/cidades-e-estados/ba/salvador.html>

avaliação e controle dos serviços de saúde na esfera ambulatorial ³. Os dados foram coletados através da plataforma do Departamento de Informática do SUS (DATASUS) e Informações de Saúde (TABNET).

Critérios de inclusão e exclusão

Foram incluídos todos os procedimentos ambulatoriais para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético realizados no período acima descrito, no estado da Bahia. Para todas as variáveis investigadas os dados estavam completos, não sendo necessária a exclusão de informações.

Variáveis do estudo

O presente estudo avaliou todos os procedimentos em doenças raras e aconselhamento genético disponíveis no SIA-SUS Bahia. Abaixo uma lista dos procedimentos com seus respectivos códigos no sistema, registrados pela política:

- 0301010196 Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 1 - Anomalias congênitas ou de manifestação tardia
- 0301010200 Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 2 - Deficiência intelectual
- 0301010218 Avaliação clínica de diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 3 - Erros inatos de metabolismo
- 0301010226 Aconselhamento Genético

Percebe-se que, embora a política e as diretrizes por ela postuladas contemplem as doenças raras (DR) divididas, quanto à sua natureza, em dois eixos, sendo eles Eixo I – DR de origem genética e Eixo II – DR de origem não genética, foram avaliados apenas os procedimentos relacionados às doenças raras de origem genética, uma vez que eram os únicos presentes no sistema.

Esses procedimentos foram extraídos segundo local de residência dos pacientes e foram avaliados segundo ano de atendimento, quantidade aprovada de procedimentos, assim como valor aprovado (custo em reais de repasse onerado ao Ministério da Saúde). As outras variáveis

³ Rouquayrol, M. Z.; Gurgel, M. Epidemiologia e Saúde. Medbook; 2018.

extraídas foram: sexo dos pacientes, faixa etária dos pacientes e Núcleo Regional de Saúde de procedência dos pacientes.

Plano de análise e análise estatística

Os dados coletados para este estudo foram tabulados utilizando o Excel versão 2019 e apresentados em números absolutos e relativos em tabelas e figuras, visando uma melhor comparação entre os procedimentos realizados em suas diferentes variáveis de análise e uma melhor compreensão dos padrões e tendências observadas. Os mapas da Bahia dividida em seus Núcleos Regionais de Saúde foram elaborados utilizando o software TABWIN 32, ferramenta disponível no DATASUS.

Considerações éticas

O presente estudo obedece às normas da Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde. Os dados secundários utilizados são de domínio público, obtidos mediante acesso à internet, não sendo necessária submissão ao CEP/CONEP (Comitê de Ética em Pesquisa/Conselho Nacional de Ética em Pesquisa) e assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE)⁴. A plataforma DATASUS/TABNET garante transparência das informações de saúde que disponibiliza, além de manter o anonimato dos pacientes.

⁴ Alexandre Rocha Santos Padilha. RESOLUÇÃO Nº 466, DE 12 DE DEZEMBRO DE 2012. [Internet]. [Acesso em 08 dez 2020]. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/cns/2013/res0466_12_12_2012.html

RESULTADOS

No estado da Bahia, apesar da Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras ter sido aprovada em janeiro de 2014, só há registros de procedimentos ambulatoriais ligados à área de diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético a partir de 2017, com a ressalva de que entre 2017 e 2018 só foram registrados ao todo 8 procedimentos em todo o estado, sendo 5 em 2017 e 3 em 2018. Dessa forma, dada a impossibilidade de tabulação dos dados desse período por tipo de procedimento, Núcleo Regional de Saúde, sexo e faixa etária, optou-se por apresentar nas tabelas os dados referentes apenas ao período de 2019 a 2020.

No estado da Bahia, no período de 2019 a 2020, foi realizado um total de 742 procedimentos ambulatoriais para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético, sendo 79 no ano de 2019 e 663 no ano de 2020. Dentre os procedimentos analisados, observa-se que a avaliação clínica para diagnóstico de deficiência intelectual foi o procedimento mais realizado tanto no total, com 366 atendimentos, o que corresponde a 49,3% dos procedimentos, quanto em ambos os anos isoladamente, com 51 em 2019 e 315 em 2020 (Tabela 1).

O aconselhamento genético aparece como o segundo procedimento mais realizado no período, com 194 no total, correspondendo a 26,2% dos procedimentos, sendo 11 em 2019, o que o deixa atrás também das anomalias congênicas ou de manifestação tardia naquele ano, e 183 em 2020, atrás apenas de deficiência intelectual. Em terceiro lugar no que se refere a número de procedimentos realizados, temos a avaliação clínica para diagnóstico de anomalias congênicas ou de manifestação tardia, com 158 no período em análise, equivalendo a 21,3% do total, sendo 15 em 2019 e 143 em 2020 (Tabela 1).

Como procedimento menos realizado, tanto no total quanto em cada ano separadamente, temos a avaliação clínica para diagnóstico de erros inatos de metabolismo, com apenas 24 no período total, representando 3,2% dos procedimentos, sendo 2 em 2019 e 22 em 2020, evidenciando que o seu quantitativo fica muito abaixo dos demais procedimentos. É possível constatar que tanto o número total de procedimentos em análise, quanto os números individuais de cada um deles aumentaram expressivamente entre os anos de 2019 e 2020, com destaque para a categoria de deficiência intelectual como o mais realizado e de erros inatos de metabolismo como o menos realizados, ambos com notável margem de diferença (Tabela 1).

Tabela 1 - Procedimentos ambulatoriais para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético realizados na Bahia, entre os anos de 2019 e 2020.

Procedimentos ambulatoriais em doenças raras	Ano			
	2019		2020	
	n	%	n	%
ANOMALIAS CONGÊNITAS OU DE MANIFESTAÇÃO TARDIA	15	19	143	21,6
DEFICIÊNCIA INTELECTUAL	51	64,6	315	47,5
ERROS INATOS DE METABOLISMO	2	2,5	22	3,3
ACONSELHAMENTO GENÉTICO	11	13,9	183	27,6
Total	79	100	663	100

Fonte: Ministério da Saúde - Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS (SIA/SUS).

A tabela 2 mostra a quantidade total de procedimentos ambulatoriais para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético realizados entre os anos de 2019 e 2020, no estado da Bahia, divididos segundo os sexos masculino e feminino. Ao observar bem a tabela, fica evidente que os números de todos os procedimentos realizados, tanto por indivíduos do sexo masculino, quanto do sexo feminino, aumentaram de 2019 para 2020. Nota-se que o sexo masculino teve mais procedimentos realizados, com 380 ou 51,2% do total, contra 362 ou 48,8% do feminino, e em cada um dos dois anos individualmente, com 46 e 334 nos anos de 2019 e 2020, respectivamente, contra 33 e 329 de indivíduos do sexo feminino, respectivamente.

Apesar de o sexo masculino deter um número total maior ao somarmos os procedimentos, quando se analisa individualmente cada um no período integral, percebe-se o que o sexo feminino conta com maior número em três dos quatro procedimentos em questão: a avaliação clínica para diagnóstico de anomalias congênitas ou de manifestação tardia, a avaliação clínica para diagnóstico de erros inatos de metabolismo e o aconselhamento genético. Dessa forma, o sexo masculino só teve mais procedimentos realizados que o feminino quando se trata da avaliação clínica para diagnóstico de deficiência intelectual, mas com uma diferença mais expressiva, que foi responsável pelo maior total de procedimentos deste sexo. No ano de 2019, o sexo masculino apresentou maior quantitativo em todos os procedimentos realizados, mas com pequenas diferenças em relação ao feminino, que por sua vez não contou com nenhum procedimento em relação aos erros inatos de metabolismo, naquele ano. No entanto, no ano seguinte, observa-se a mudança no panorama, com o sexo feminino tendo a maioria em todos os procedimentos, exceto no que se refere à deficiência intelectual (Tabela 2).

Tabela 2 - Procedimentos ambulatoriais para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético realizados na Bahia, entre os anos de 2019 e 2020, segundo sexo dos pacientes.

Procedimentos ambulatoriais em doenças raras	2019		2020		Total	
	M	F	M	F	M	F
ANOMALIAS CONGÊNITAS OU DE MANIFESTAÇÃO TARDIA	8	7	65	78	73	85
DEFICIÊNCIA INTELECTUAL	30	21	189	126	219	147
ERROS INATOS DE METABOLISMO	2	-	9	13	11	13
ACONSELHAMENTO GENÉTICO	6	5	71	112	77	117
Total	46	33	334	329	380	362

Fonte: Ministério da Saúde - Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS (SIA/SUS).

Na tabela 3, observa-se o total de procedimentos ambulatoriais para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético realizados na Bahia, no período de 2019 a 2020, organizados pelas diversas faixas etárias dos pacientes que foram submetidos a eles. De maneira geral, observa-se que o número de procedimentos realizados se concentra nas faixas etárias mais jovens, de até 19 anos (concentração variando de 68% a 91,5% entre os procedimentos) e tende a diminuir dentro de um determinado procedimento conforme a faixa etária aumenta. Outra tendência observada é o fato de que todas as faixas etárias até os 29 anos têm na avaliação clínica para diagnóstico de deficiência intelectual o seu maior número de procedimentos realizados. Por outro lado, todas as faixas etárias a partir dos 30 anos têm a maioria da sua pouca quantidade absoluta de procedimentos no aconselhamento genético, com exceção da faixa de 50 a 59 anos, na qual o aconselhamento genético divide o posto com a avaliação clínica para diagnóstico de anomalias congênitas ou de manifestação tardia.

Nota-se que a faixa etária de 1 a 9 anos foi a que teve mais procedimentos realizados, com 365, o que representa 49,2% dos 742 totais. Esta faixa lidera em cada um dos procedimentos, com ampla vantagem na maioria deles, com destaque para os 216 na área de deficiência intelectual, valor que corresponde a 59% do número total deste procedimento e até mesmo no procedimento com menor quantitativo, a avaliação clínica para diagnóstico de erros inatos de metabolismo, esta faixa etária deteve 12 dos 24 realizados, 50% deste total (Tabela 3).

De maneira semelhante, mas em menor proporção, a faixa etária de 10 a 19 anos apresenta o segundo maior número total de procedimentos, com 166 realizados, correspondendo a 22,4%. Ela apresenta também o segundo maior valor em cada um deles separadamente, obtendo 91 na deficiência intelectual, 24,9% do total deste procedimento e 8 nos erros inatos de metabolismo,

33,3% deste procedimento. A faixa etária < 1 ano detém 69 procedimentos no período, o que equivale a 9,3% do total, não muito mais do que a faixa dos 20 a 29 anos, que conta com 60 procedimentos realizados, 8,1% do total, sendo que esta última não teve nenhum procedimento realizado no âmbito dos erros inatos de metabolismo. A faixa etária dos 30 a 39 anos, por sua vez, conta com 39 procedimentos realizados, correspondendo a 5,2% do total. Na faixa dos 40 a 49 anos, outra que não teve nenhum procedimento nos erros inatos de metabolismo, foram realizados 26 procedimentos, equivalentes a 3,5% do total. Mais uma faixa etária que não teve procedimentos realizados na área dos erros inatos de metabolismo foi a dos 50 a 59, que detém apenas 9, que correspondem a 1,2% do total. E a faixa etária dos 60+, que por sua vez não consta com nenhum procedimento realizado no diagnóstico de deficiência intelectual, aparece como a detentora do menor número de procedimentos realizados, com apenas 8, correspondendo a 1,1% do total (Tabela 3).

Tabela 3 - Procedimentos ambulatoriais para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético realizados na Bahia, entre os anos de 2019 e 2020, segundo faixa etária dos pacientes.

Faixa Etária	PROCEDIMENTOS AMBULATORIAIS EM DOENÇAS RARAS							
	ANOMALIAS CONGÊNITAS OU DE MANIFESTAÇÃO TARDIA		DEFICIÊNCIA INTELECTUAL		ERROS INATOS DE METABOLISMO		ACONSELHAMENTO GENÉTICO	
	n	%	n	%	n	%	n	%
< 1 ano	18	11,4	28	7,6	1	4,2	22	11,3
1 a 9	64	40,5	216	59	12	50	73	37,6
10 a 19	30	19	91	24,9	8	33,3	37	19,1
20 a 29	19	12	22	6	-	-	19	9,8
30 a 39	12	7,6	3	0,8	2	8,3	22	11,3
40 a 49	8	5,1	5	1,4	-	-	13	6,7
50 a 59	4	2,5	1	0,3	-	-	4	2,1
60+	3	1,9	-	-	1	4,2	4	2,1
Total	158	100	366	100	24	100	194	100

Fonte: Ministério da Saúde - Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS (SIA/SUS).

Na tabela 4, observa-se o custo dos procedimentos ambulatoriais para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético na Bahia, no período de 2019 a 2020. O Sistema Único de Saúde (SUS) teve um custo total de 453.000 reais com os procedimentos realizados no período, sendo 55.100 reais em 2019 e 397.900 em 2020. A avaliação clínica para diagnóstico de deficiência intelectual foi a categoria que gerou maior custo, sendo ele de 292.800 reais, correspondendo a 64,6% do total e teve um custo médio de 800 reais por procedimento em

ambos os anos. A avaliação clínica para diagnóstico de anomalias congênitas ou de manifestação tardia, embora não seja o segundo procedimentos mais realizado, é o que apresenta o segundo maior custo, 126.400 reais equivalentes a 27,9% do total e também teve um custo médio de 800 reais por procedimento em ambos os anos. O aconselhamento genético, que foi o segundo procedimentos mais realizado, aparece como o terceiro maior custo, 19.400 reais, o que representa 4,3% do total e teve um custo médio de 100 reais por procedimentos em ambos os anos. O procedimento que gerou menor custo foi a avaliação clínica para diagnóstico de erros inatos de metabolismo, 14.400 reais, que correspondem a 3,2% do total e teve um custo médio de 600 reais por procedimentos em ambos os anos.

Tabela 4 - Custo (em reais) dos procedimentos ambulatoriais para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético realizados na Bahia, entre os anos de 2019 e 2020.

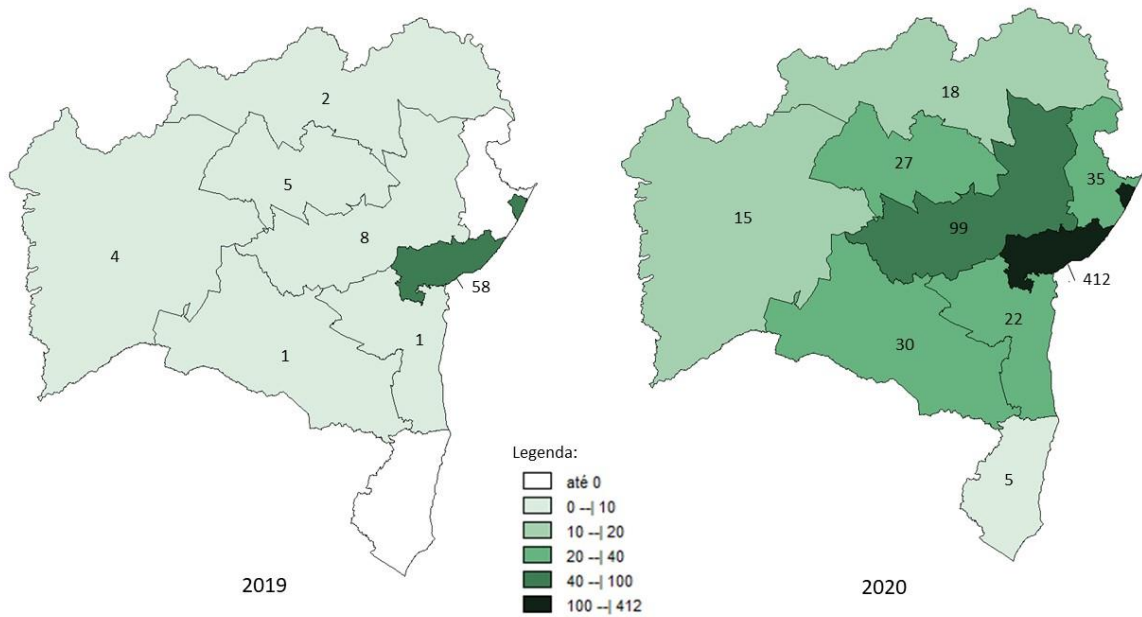
Procedimentos ambulatoriais em doenças raras	Custo (R\$) /Ano		
	2019	2020	Total
ANOMALIAS CONGÊNITAS OU DE MANIFESTAÇÃO TARDIA	12.000	114.400	126.400
DEFICIÊNCIA INTELCTUAL	40.800	252.000	292.800
ERROS INATOS DE METABOLISMO	1.200	13.200	14.400
ACONSELHAMENTO GENÉTICO	1.100	18.300	19.400
Total	55.100	397.900	453.000

Fonte: Ministério da Saúde - Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS (SIA/SUS).

A figura 1 mostra o número total de procedimentos ambulatoriais para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético na Bahia, entre os anos de 2019 e 2020, segundo Núcleo Regional de Saúde (NRS) de procedência dos pacientes que os realizaram. É importante deixar claro que todos os procedimentos são realizados na cidade de Salvador, logo, no NRS Leste, pois os únicos dois serviços habilitados à realização deles, no estado, estão situados justamente na sua capital. Observa-se que todos os núcleos tiveram aumento no número de procedimentos realizados por seus residentes de um ano para o outro, sendo que nenhum procedimento foi realizado em pacientes vindos do NRS Extremo Sul e do NRS Nordeste em 2019, mas no ano seguinte, esses núcleos contaram com 5 e 35, respectivamente. Embora tenha apresentado aumento entre os anos, o baixo número de 5 procedimentos realizados no período integral coloca o NRS Extremo Sul como o núcleo com menos procedimentos, representando apenas 0,7% do total. Por outro lado, O NRS Leste, onde se situa a capital Salvador, foi o que registrou o maior número de procedimentos em pacientes que nele residiam em 2019 e repetiu o feito em 2020, somando 470 no período, o que equivale a 63,3% do total. O NRS Centro-Leste, por sua

vez, teve o segundo maior número em ambos os anos, somando 107 procedimentos. Tanto o NRS Sul quanto o NRS Sudoeste tiveram apenas 1 procedimento realizado em paciente procedente de cada um deles no ano de 2019, no entanto, no ano seguinte, o núcleo Sul contou com 22, enquanto o Sudoeste subiu para 30.

Figura 1 - Procedimentos ambulatoriais para diagnóstico de doenças raras e aconselhamento genético na Bahia, entre 2019 e 2020, segundo Núcleo Regional de Saúde.



Fonte: Ministério da Saúde - Sistema de Informações Ambulatoriais do SUS (SIA/SUS).

DISCUSSÃO

Os dados coletados por este estudo indicam que, apesar da implementação da política ter sido oficializada no final de janeiro de 2014, só há registros de procedimentos ambulatoriais em doenças raras e aconselhamento genético no estado da Bahia a partir de 2017. No entanto, mesmo considerando os quatro tipos de procedimentos analisados, houve um total de apenas 5 em 2017 e 3 em 2018. Os dois anos seguintes mostraram números significativos de procedimentos realizados, permitindo a análise individual e total, bem como a comparação entre eles. Entre 2019 e 2020 houve grande aumento na quantidade total e individual de procedimentos realizados, com destaque para a avaliação clínica para diagnóstico de deficiência intelectual, que representa quase a metade do total no período integral, e para a avaliação clínica para diagnóstico de erros inatos de metabolismo, que corresponde a menos de 4% do total. Observou-se que os números de procedimentos realizados em pacientes do sexo masculino e feminino são bem equilibrados, sendo o total masculino ligeiramente maior que o feminino. Os dados mostram também que a maioria dos procedimentos foram realizados em pacientes jovens, sobretudo na faixa etária de 1 a 9 anos, que detém quase metade do total, por outro lado, poucos procedimentos foram realizados em indivíduos de idade mais avançada. Os custos gerados pelos procedimentos ao SUS apresentaram aumento entre os anos em conformidade com a variação do quantitativo e o valor previsto de repasse financeiro estabelecido na política para cada um dos procedimentos analisados.

Antes da aprovação da Portaria 199 em 2014, observava-se um excesso de judicialização na relação entre pacientes com doenças raras e o SUS. Isso se deve ao fato de que muitas das demandas destes pacientes acabavam por ter sua resolução atrelada a um processo judicial deles contra a União, estados ou municípios, fenômeno este conhecido como judicialização da saúde, mas que não se restringe à esfera das doenças raras. No contexto das DR, a escassez de evidências científicas de qualidade disponíveis até então, associadas aos altos custos que envolviam o processo de diagnóstico e, sobretudo, de tratamento, resultava na dificuldade de incorporar tal processo nas políticas públicas de saúde vigentes, de maneira a garantir acesso universal e gratuito pela população. No entanto, a constituição federal ⁵ garante o direito à saúde, classificando-o como um direito fundamental social, de obrigação primordial do Estado e pautado nos princípios constitucionais da universalidade, igualdade e integralidade e estas premissas fundamentavam a busca judicial por esse direito, vinda de pessoas que muitas vezes sofriam com as consequências das doenças, enquanto aguardavam os trâmites da morosa justiça

⁵ BRASIL. Constituição (1988). Constituição: República Federativa do Brasil. Brasília, DF: Senado Federal, 1988.

brasileira. Vale destacar que a maioria das ações movidas contra o estado nesse contexto das DR, objetivavam o acesso à medicamentos de custo elevado, os quais alguns sequer faziam parte das listas nacionais de fármacos ou tinham aprovação da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (7).

Esse cenário começou a mudar em 2002, sob a luz da Medicina Baseada em Evidências (MBE), com a publicação dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDTs), pelo Ministério da Saúde (MS) para vários dos chamados medicamentos excepcionais, dos quais muitos se destinavam ao tratamento de doenças genéticas (7). Atualmente, depois de anos de aprimoramento, os PCDTs atuam não apenas sobre medicamentos, mas principalmente sobre as doenças, incluindo as DR, a fim de orientar os profissionais de saúde como realizar o diagnóstico, o tratamento e a reabilitação dos pacientes, bem como a assistência farmacêutica no SUS. Embora, naquela época, o surgimento dos PCDTs tenha representado um pequeno avanço na diminuição dos casos de judicialização referentes às DR, o contexto geral seguiu mostrando, por muitos anos, que as demandas judiciais continuaram a aparecer regularmente junto a todos os aspectos bioéticos, econômicos e outros mais que cercam este debate e se perpetuaram como processos de resolução lenta e extremamente dispendiosos aos cofres públicos, mostrando-se uma “solução” ineficiente e insatisfatória ao cumprimento da lei. Diante desse panorama, surgiu a reflexão de que era necessário qualificar as discussões sobre doenças raras e padronizar e sistematizar a abordagem a elas no SUS, baseando-se em evidências científicas como a relação custo-efetividade e a segurança do processo diagnóstico e de tratamento, assim como impacto financeiro destes quesitos. Desta forma, a necessidade de uma política de saúde específica para as doenças raras, que englobasse estas várias vertentes, foi ficando mais evidente (7).

Com a implementação da política em 2014, foi determinado que a realização dos procedimentos por ela previstos e analisados nesse estudo, seriam de responsabilidade dos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras (SAEDR) e Serviços de Referência em Doenças Raras (SRDR), sendo que estes dois tipos de serviços diferem basicamente quanto ao número de doenças atendidas, à equipe profissional mínima e ao valor de repasse fixo pelo MS. Além disso, os SRDR têm algumas competências adicionais como por exemplo a manutenção de uma estrutura de pesquisa e ensino, ser um polo de desenvolvimento profissional e de educação ao público e a realização do aconselhamento genético. Os procedimentos diagnósticos para os três grupos do eixo das DR de origem genética podem ser feitos por ambos, mas de maneira facultativa pelos SAEDR e mandatória pelos SRDR. No entanto, para que um estabelecimento

possa adquirir tais qualificações, é necessário passar por um processo de habilitação, o qual o pode ser solicitado após o estabelecimento se certificar de que preenche requisitos mínimos para tal, determinados pela política. O processo completo, contudo, demora muito a ser finalizado e aparentemente boa parte disso é atribuído à sua burocracia, tendo que passar pelas Comissões Intergestores Regional (CIR) e Bipartite (CIB) e pela Secretaria de Saúde antes de ter a palavra final de aprovação da habilitação pelo MS e como reflexo disso, temos o fato de que desde a publicação da política, 37 estabelecimentos ao redor do país cumpriram todo processo necessário para sua habilitação, mas apenas 17 deles foram habilitados e as demais 20 instituições seguem aguardando a anuência do Ministério para receber os repasses, sendo que na prática já atuam como serviços de atendimento às pessoas com DR, mas sem o incentivo financeiro e sem alimentar o SIA com dados (5).

No estado da Bahia, o primeiro SRDR só foi oficialmente habilitado em 6 de julho de 2018, sendo este a Associação de Pais e Amigos Excepcionais (APAE), localizada na cidade de Salvador, sua capital (8). No entanto, a seção de resultados mostra registros de procedimentos realizados em 2017 e isso acontece porque a pesquisa dos dados no SIA foi feita por local de residência dos pacientes e não por local de atendimento deles, o que nos leva a concluir que esses procedimentos foram realizados em outro estado, mas em pacientes que residiam na Bahia. O mesmo se aplica aos realizados em 2018, pois apesar da habilitação da APAE neste ano, não há registro de procedimentos realizados no ano de habilitação em nenhum dos serviços a nível nacional, o que termos práticos significa que os estabelecimentos só se mostram funcionantes em relação à política, no mínimo, no ano seguinte ao de sua habilitação (5). A partir de 2019 é que temos procedimentos realizados, de fato, na Bahia, sendo um total de 79 e todos realizados pela APAE, além disso, o estado ganha seu segundo SRDR com a habilitação do Hospital Universitário Professor Edgard Santos (HUPES), também situado em Salvador, no dia 6 de junho daquele ano (9).

No ano de 2020, havendo dois serviços em atuação, o número de procedimentos realizados no estado saltou para 663, evidenciando uma discrepância de proporção entre o aumento no número de procedimentos e o aumento no número de serviços habilitados e operantes e trazendo à luz a questão a respeito do motivo dessa diferença tão grande no intervalo de 1 ano, o que chama ainda mais atenção por ser um ano em que o Brasil viveu a pandemia da Covid-19, que promoveu isolamento social e provocou diversas outras restrições à população. É impossível, pelo menos até o presente momento, estabelecer um motivo único e definitivo para isso, portanto, o mais provável é que esse descompasso resulte de uma associação de fatores, sendo

assim, algumas possibilidades podem ser levantadas. Uma delas e provavelmente a mais intuitiva de se pensar é o real aumento na demanda por atendimentos nos serviços ao passar dos anos. A maior visibilidade e relevância que os debates sobre as DR ganharam nos últimos anos tem levado a uma maior procura por estes serviços e, conseqüentemente, a um maior número de procedimentos realizados e casos diagnosticados. Outra possível causa é a curva de aprendizado por parte dos serviços sobre como utilizar os mecanismos de registro e reembolso. Muitos estabelecimentos consideram os sistemas de declaração de procedimentos e requerimento de reembolso burocráticos e de operação complexa, sendo assim, as falhas que provavelmente ocorrem no lançamento dos dados tendem a ser menos frequentes conforme os responsáveis se familiarizam e passam a entender melhor como o sistema funciona, o que pode levar a um aumento no número de procedimentos registrados, ainda que não haja um aumento tão expressivo nos procedimentos de fato realizados (5). Certamente, outros fatores presentes no dia a dia desses serviços são elementos dessa combinação e com o passar do tempo e o surgimento de novos estudos, eles hão de ser elucidados.

O equilíbrio entre os sexos masculino e feminino dos pacientes em número de procedimentos realizados era esperado. Ao analisar o perfil clínico-epidemiológico dos pacientes atendidos pelo serviço de genética médica do ambulatório materno infantil da Universidade do Sul de Santa Catarina, Carvalho *et al.* (2016) encontrou que 50,3% dos pacientes eram do sexo masculino, enquanto Melo *et al.* (2010) encontrou 54,26% do feminino ao fazer uma análise de mesmo perfil na genética médica no SUS em São Carlos – SP, corroborando com esta observação (10,11). Apesar do total masculino ser minimamente superior, quando se analisa cada procedimento separadamente, o feminino teve a maioria em três dos quatro em questão, mas com diferenças não tão expressivas quanto a presente na avaliação clínica para diagnóstico de deficiência intelectual, onde a superioridade de pacientes masculinos é alta. Este achado apresenta plausibilidade biológica, uma vez que existe um consenso de que a deficiência intelectual é mais comum em homens, fato que é atribuído ao grande número de mutações em genes encontrados no cromossomo X (12).

O número muito maior de procedimentos realizados nas faixas etárias mais jovens em relação às de maior idade também é um achado corroborado por outros estudos. Tratando-se do Brasil, onde malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas representam, juntas, a segunda causa de mortalidade infantil em todas as regiões do país e as doenças genéticas são causa de grande parte das internações em hospitais pediátricos, este achado aumenta em relevância e deve ser visto como positivo, pois sugere uma maior probabilidade de diagnóstico

precoce dessas doenças (11). Mais de 50% dos pacientes estão entre 0 e 9 anos, o que corrobora com fidelidade ao achado de Carvalho *et al.* e se aproxima bastante do encontrado por Melo *et al.*, sendo a principal faixa etária para detecção de anomalias congênitas e, por ser uma faixa etária escolar na qual se pode acompanhar o desenvolvimento intelectual infantil, é um intervalo crucial para a identificação de uma deficiência intelectual na criança (10,11). No caso dos erros inatos de metabolismo, por entender que se trata de um diagnóstico mais complexo, que demanda várias etapas de investigação e muitas vezes requer um longo prazo de acompanhamento, não é incomum que ele só seja fechado um pouco mais tarde, a exemplo da faixa etária de 10 a 19 anos (1). Com o aumento da faixa etária, observa-se o declínio no número de procedimentos realizados de maneira geral, sobretudo em deficiência intelectual e erros inatos de metabolismo, porém há um número ainda relevante nas anomalias congênitas e de manifestação tardia, provavelmente por conta dessa expressão tardia de algumas doenças e, principalmente, no aconselhamento genético, onde de 20 a 49 anos vemos números que provavelmente refletem a procura de informações e maior segurança visando planejamento familiar.

Tratando-se da distribuição geográfica dos pacientes que realizaram os procedimentos por Núcleo Regional de Saúde (NRS) de procedência, observou-se que todos os núcleos apresentaram aumento no número de procedimentos realizados em seus habitantes de um ano para o outro, até mesmo aqueles que em 2019 não tiveram nenhum procedimento realizado e os destaques ficam por conta do NRS Leste, onde habitam os indivíduos em que mais da metade dos procedimentos foram realizados e do NRS Extremo Sul, o qual registrou apenas 5. Como era esperado, a maioria dos procedimentos foram realizados em habitantes do núcleo Leste, onde fica Salvador, a cidade que abriga os dois SRDR do estado. De maneira geral, observa-se que os núcleos que circundam o núcleo Leste apresentaram maiores números e os que ficam mais distantes, nos outros extremos do estado (os NRS Extremo Sul, Norte e Oeste), apresentam menores números, o que provavelmente se deve à distância que os pacientes têm de se deslocar para acessar os estabelecimentos de referência. O fato de que, em 2020, já havia procedimentos realizados em pacientes oriundos de todos os NRS do estado é bastante positivo, uma vez que começaram a ser realizados na Bahia apenas no ano anterior. Uma observação interessante é que o aumento desta quantia de um ano para outro foi significativo mesmo nos NRS mais distantes dos serviços de referência e ocorreu diante do cenário da pandemia da Covid-19, que estava em pleno curso durante quase todo o ano de 2020, complicando ainda mais o deslocamento que para muitos já seria, por si só, difícil, devido às fragilidades clínicas causadas

pelas doenças e às limitações socioeconômicas de muitos desses pacientes. Essa dificuldade de acesso aos serviços habilitados somada à falta de um especialista na maioria dos locais, tem trazido à tona a importância de uma maior popularização da telemedicina na esfera do atendimento das DR no SUS, especialmente após a experiência adquirida com a pandemia por alguns serviços (5).

A presença de dois SRDR é restrita a pouquíssimos estados. Além da Bahia, apenas Ceará e Distrito Federal contam com dois, enquanto São Paulo é o único a ter três serviços habilitados. Colocando em maior contexto, os 17 estabelecimentos habilitados como SRDR ou SAEDR estão distribuídos em apenas 11 estados e no Distrito Federal, sendo que a região Norte não possui nenhum. O Nordeste possui apenas 5, distribuídos em 3 estados (5). No caso da Bahia, os dois serviços provavelmente compreendem todo o estado na cobertura do seu atendimento, uma vez que todos os NRS tiveram pacientes com procedimentos realizados ao final de 2020. A definição do território de cobertura do estabelecimento é feita no momento da habilitação e é um quesito importante para a organização do atendimento e para o mecanismo de reembolso dos procedimentos realizados. Entretanto, é importante informar que a política não obriga a que todos os estados tenham estabelecimentos habilitados em seu território e não aparenta se esforçar muito em realizar medidas de incentivo à habilitação de novos serviços que não seja o incentivo financeiro dos repasses, o que ajuda a culminar na existência de tamanha disparidade na distribuição geográfica deles (5).

É preciso lembrar também que o fato de um serviço ser habilitado não é sinônimo de que ele tenha capacidade e experiência para atender toda e qualquer doença rara de forma integral e com excelência (5). Dessa forma, ainda que HUPES e APAE juntos tenham boa cobertura no atendimento aos diferentes eixos e tipos de DR, o aumento dessa cobertura, a distribuição da demanda e a possível maior facilidade de acesso pelos pacientes são motivos suficientes para justificar a habilitação de mais serviços na Bahia, de preferência, no interior do estado. A política pressupõe a organização regional entre estado e municípios para viabilizar o acesso aos serviços nela elencados de forma integral, sendo desses entes a responsabilidade de integrar de forma funcional a atenção básica à especializada da rede de cuidado às pessoas com DR, assim como integrar esta rede com as demais que são resultados de outras políticas e programas do SUS. Tendo isso em vista, observa-se que apesar de ter âmbito nacional, a regionalização e descentralização são pontos-chaves da política e os principais aspectos da organização do cuidado e da expansão do seu alcance vêm da iniciativa de estados, municípios e outras entidades subnacionais (5).

Os valores dos custos registrados no SIA-SUS e analisados nesse estudo são provenientes do incentivo financeiro, previsto pela política, para custeio dos procedimentos para fins diagnósticos em doenças raras⁶. Apenas os quatro procedimentos abordados nesse estudo são classificados como de alta complexidade pela política e cada um têm o próprio valor ambulatorial unitário fixado por ela, de forma que o repasse destes recursos se dará conforme a produção dos respectivos procedimentos que constarem no SIA. Os valores fixados para os procedimentos em questão são de 800 reais para a avaliação clínica para diagnóstico de anomalias congênitas ou de manifestação tardia, 800 reais para a avaliação clínica para diagnóstico de deficiência intelectual, 600 reais para a avaliação clínica para diagnóstico de erros inatos de metabolismo e 100 reais para o aconselhamento genético (5). Com base nesta informação e no valor aprovado de custo e número de procedimentos aprovados (e, portanto, realizados) encontrados na seção de resultados, vemos que esses números são condizentes, indicando que para cada procedimento realizado, seu valor de repasse foi lançado no sistema.

No entanto, é importante lembrar que só têm acesso a este repasse os estabelecimentos de saúde habilitados como SAEDR ou SRDR e que a garantia de que ele será feito depende de alguns fatores como o preenchimento correto das autorizações para procedimentos de alta complexidade/custo (APACs), com a correta designação do CID da doença diagnosticada e o local de residência do paciente atendido, uma vez que os procedimentos em indivíduos que não residem na área de abrangência do serviço, não geram reembolso (5). Esta, contudo, não é a única fonte de receita destes serviços que advém da política. Enquanto o reembolso pelos procedimentos determina o custeio variável, conforme a produtividade do serviço, este também tem direito a um repasse mensal de valor fixo, que é de 41.480 reais para os SRDR e 11.650 reais para os SAEDR (com direito a mais 5.750 extra por SAEDR adicional dentro do mesmo estabelecimento) e deve ser utilizado apenas para a manutenção e ações necessárias ao funcionamento dos serviços como aquisição de fármacos, insumos de laboratório e material hospitalar, capacitação e remuneração de profissionais, entre outras, sendo vedada a aplicação desta verba à outros fins, como realização de obras ou aquisição de bens de outro caráter (5).

A utilização desses recursos, todavia, não é tão simples, uma vez que eles são transferidos do ministério para fundos estaduais e municipais e, posteriormente, aos estabelecimentos de saúde habilitados, mas sem qualquer especificação de uso voltado às doenças raras, o que dificulta não só a aplicação correta da verba, como também a mensuração do quanto, de fato, já foi

⁶ Alexandre Rocha Santos Padilha. PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014. [Internet]. [Acesso em 08 dez 2020]. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html

investido na estruturação da rede cuidado aos pacientes com DR pelos serviços habilitados (5). Outro ponto importante a ser discutido é o fato de que os valores de reembolso pelos procedimentos foram fixados em 2014 (e já nessa época, eram vistos por muitos como insuficientes) e não foram atualizados desde então, o que levanta o questionamento acerca do motivo desta estagnação, sobretudo considerando que nos últimos anos atravessamos um período de recessão econômica e alta inflação, no qual, certamente, houve aumento nos custos dos insumos e serviços necessários para a realização desses procedimentos. Acredita-se que isso seja consequência de um cenário de redução geral de investimentos em saúde por parte da União, que se agravou a partir de 2016, com a aprovação da Emenda Constitucional 95. A emenda determinou que montante base que era investido na saúde, pelo governo federal, ficasse quase “congelado”, sendo corrigido anualmente apenas com base na inflação, pelos próximos 20 anos, o que basicamente transformou o “piso” (montante mínimo) do investimento em saúde em um “teto” (montante máximo) que não pode ser ultrapassado (5).

Diante de um panorama de baixo investimento geral como esse, o processo e as medidas de adesão à política pelos serviços acabam por gerar custos que não necessariamente são cobertos por esses repasses feitos pelo governo federal, tanto o fixo mensal, quanto o variável por produção de procedimentos. Em contrapartida, os estados e municípios se encontram cada vez mais pressionados a responder às necessidades de uma população que, em meio às transições demográficas, epidemiológicas e tecnológicas, demanda cuidados cada vez mais complexos e de mais alto custo, mas a capacidade destes entes em aumentar o investimento em saúde e, conseqüentemente, na atenção às pessoas com doenças raras, encontra obstáculos na arrecadação e na utilização correta de recursos (5). Esse cenário reforça a importância de a sociedade argumentar e cobrar dos governos, entidades e legisladores que a saúde tenha prioridade nos investimentos públicos, para que seja possibilitada a ampliação do acesso e a melhor estruturação de uma rede de serviços para atender com qualidade as pessoas com doenças mais complexas, assim como capacitar profissionais de saúde e fornecer tecnologias de diagnóstico, tratamento e cuidado a estes indivíduos que tanto precisam.

As limitações deste estudo se devem principalmente ao fato de se tratar de uma coleta de dados secundários de uma base de dados populacionais, o DATASUS, por meio do SIA-SUS. O monitoramento da qualidade dos dados do SIA e demais sistemas de informação em saúde (SIS) do Brasil não segue um plano regular de avaliações, proposto e normatizado pelo Ministério da Saúde e sim como fruto de propostas isoladas e não sistemáticas ou por meio da iniciativa de estudos independentes, o que já é suficiente para gerar questionamentos quanto a plena

fidelidade desses dados (13). Todas as etapas do ciclo de produção da informação estão sujeitas à ocorrência de problemas que afetam a sua qualidade, seja envolvendo produtores, gestores ou usuários e no contexto deste estudo, um exemplo são possíveis inconsistências nos dados como subnotificações provenientes de erros no preenchimento das APACs. A escassez de estudos que analisam a qualidade dos dados do SIA também é uma limitação importante. Na revisão das dimensões de qualidade dos dados e métodos aplicados na avaliação dos SIS, proposta por Lima *et al.* (2009), apenas 2 dos 78 artigos selecionados discutiam a respeito do SIA, enquanto na revisão de Correia *et al.* (2013), nenhum dos 19 estudos tratavam desse sistema (13,14). Além disso, a grande maioria dos estudos analisados pelas revisões anteriormente citadas se limita a analisar dados das regiões sul e sudeste, indicando que o acesso à informação sobre a qualidade dos dados provenientes do estado da Bahia é ainda mais restrito, o que torna a proporção ainda maior quando consideradas a grande dimensão do estado e as disparidades entre os municípios no que diz respeito à aspectos como economia, tecnologia e qualidade dos serviços de saúde (13,14). Vale ressaltar ainda que a ausência de informações, no SIA, sobre as realizações dos procedimentos secundários estabelecidos pela política e o fato do sistema não possibilitar a associação entre os procedimentos principais e os CID relacionados a eles também pela política, representam limitações a uma discussão mais detalhada acerca das demandas dos serviços de saúde no atendimento às pessoas com doenças raras e dos tipos dessas doenças que mais se apresentam no ambiente ambulatorial do SUS, no estado da Bahia.

CONCLUSÃO

Apesar das limitações encontradas, esse é o primeiro estudo a monitorar os procedimentos principais propostos pela política, no estado da Bahia. Embora os dados observados e discutidos não nos permitam tecer conclusões definitivas acerca do alcance e efetividade da política no estado, eles viabilizam a realização de observações importantes sobre o tema e a identificação de tendências que merecem sequência em seu acompanhamento. As análises aqui apresentadas sugerem que a política vem melhorando o panorama do cuidado aos pacientes com doenças raras no estado, mas que evidentemente, há espaço para melhora, em especial no diz que respeito à dificuldade de acesso aos serviços por parte dos pacientes que residem longe da capital e aos problemas organizacionais e mais burocráticos como o processo de habilitação de novos serviços e a correta arrecadação e utilização dos repasses financeiros por parte dos estabelecimentos. Nesse contexto, é necessário o desenvolvimento de novos estudos nessa linha nos próximos anos, se possível, utilizando dados individuados a fim de mitigar algumas das limitações encontradas com a utilização de dados agregados feita por esse estudo, como por exemplo, possibilitar a associação entre procedimentos principais e secundários, bem como ter acesso aos CID registrados nas APACs de cada procedimento. Outra proposta interessante, é expandir a ideia proposta por estudo para trabalhos realizados em outros estados e regiões do país, a fim de compreender melhor os reflexos da política a nível nacional

REFERÊNCIAS

1. Brasil. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS. Minist da Saude - Portaria [Internet]. 2014;(1):1–41. Available from: http://conitec.gov.br/images/Protocolos/Diretrizes_Atencao-DoencasRaras.pdf
2. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* [Internet]. 2020;28(2):165–73. Available from: <http://dx.doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
3. Whicher D, Philbin S, Aronson N. An overview of the impact of rare disease characteristics on research methodology. *Orphanet J Rare Dis*. 2018;13(1):1–12.
4. Fernandez-Marmiesse A, Gouveia S, Couce ML. NGS Technologies as a Turning Point in Rare Disease Research , Diagnosis and Treatment. *Curr Med Chem*. 2017;25(3):404–32.
5. Interfarma, Prospectiva. AVANÇOS E DESAFIOS na implementação da Portaria GM/MS N.º 199/2014 no Sistema Único de Saúde (SUS). 2014;1–55.
6. Spolador G, Barbosa S. Palliative care in inborn metabolic diseases - what does the pediatrician should know? *Residência Pediátrica*. 2019;9(2):183–8.
7. Sartori DJ, Leivas PGC, de Souza MV, Krug BC, Balbinotto G, Schwartz IVD. Judicialização do acesso ao tratamento de doenças genéticas raras: A doença de Fabry no Rio Grande do Sul. *Cienc e Saude Coletiva*. 2012;17(10):2717–28.
8. PORTARIA N° 3.916 D 30 DOD 1998. Ministério da Saúde. Diário da República, 1ª série — N° 96 18 maio 2018 [Internet]. 2018;I:2211–2. Available from: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/cns/2004/res0338_06_05_2004.html%0Ahttp://data.dre.pt/eli/port/141/2018/05/18/p/dre/pt/html
9. Saúde M da. PORTARIA N° 1.237, DE 6 DE JUNHO DE 2019. 2019;893255.
10. Carvalho AC, Vieira E, Altenhofen TMG, Jung MS. Perfil Clínico-Epidemiológico dos pacientes atendidos pelo serviço de genética médica do ambulatório materno infantil da Universidade do Sul de Santa Catarina. *Arq Catarinenses Med* [Internet]. 2016;45(2):11–24. Available from: <http://www.acm.org.br/acm/seer/index.php/arquivos/article/view/72>
11. Gusmão D, Lessa AC de O, Filho JLT, Nhoncane GC, Drizlionoks E, Klein C, et al. Perfil clínico-epidemiológico da genética médica no Sistema Único de Saúde : análise do município de São Carlos , SP Clinical and epidemiological profile of medical genetics in the Single Health. *Medicina (B Aires)*. 2010;7(75):4–15.
12. Pereira SDS, Araujo C, Teixeira B, Cardoso L. Perfil de usuários diagnosticados com deficiência intelectual atendidos em um serviço ambulatorial de saúde mental. *Cad Bras Saúde Ment J Ment Heal*. 2017;9(23):39–50.
13. Lima CR de A, Schramm JM de A, Coeli CM, da Silva MEM. Review of data quality dimensions and applied methods in the evaluation of health information systems. *Cad Saude Publica*. 2009;25(10):2095–109.
14. Correia LO dos S, Padilha BM, Vasconcelos SML. Métodos para avaliar a completude dos dados dos sistemas de informação em saúde do Brasil: Uma revisão sistemática.

Cienc e Saude Coletiva. 2014;19(11):4467-78.

