



# **RELATÓRIO DE ATIVIDADES ANO 2015**

**São Paulo  
Dezembro – 2015**

## **1. APRESENTAÇÃO**

Este relatório apresenta as principais atividades e processos nos quais a CASA HUNTER esteve envolvida no ano de 2015.

Com este documento, apresentamos e analisamos criticamente nossas ações políticas e condutas, apoiadores e parceiros. Além disso, prestamos contas de nossa gestão financeira, tornando público nosso balanço e auditoria.

Considerando a Conclusão do ano de 2015, realizamos ao final deste um seminário de avaliação das atividades desenvolvidas.

Esperamos desta forma, contribuir para o debate sobre temas que as organizações da sociedade civil tanto prezam e lutam, e principalmente, analisar o impacto social alcançado pelos projetos da Casa Hunter.

Esse relatório foi produzido pela diretoria em exercício da Casa Hunter no ano de 2015, na cidade de São Paulo. Dúvidas ou esclarecimentos, entrar em contato pelo e-mail [casahunter@casahunter.org.br](mailto:casahunter@casahunter.org.br) ou acesse [www.casahunter.org.br](http://www.casahunter.org.br).

## 2. PROPONENTE

<b>DADOS DA PROPONENTE</b>			
<b>Razão Social:</b> CASA HUNTER - ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DOS PORTADORES DA DOENÇA DE HUNTER E OUTRAS DOENÇAS RARAS			
<b>CNPJ:</b> 20.103.570/0001-14	<b>Insc. Estadual:</b> isenta	<b>Insc. Municipal:</b> isenta	
<b>Endereço:</b> Alameda dos Maracatins			<b>Nº</b> 426 SALA 508
<b>Bairro:</b> Indianópolis	<b>Cidade:</b> São Paulo	<b>UF:</b> SP	<b>CEP:</b> 04089-012
<b>Telefone:</b> (11) 2776-3647		<b>Fax:</b> (11) 2776-3647	
<b>Site:</b> <a href="http://www.casahunter.org.br">www.casahunter.org.br</a>		<b>E-mail:</b> <a href="mailto:casahunter@casahunter.org.br">casahunter@casahunter.org.br</a>	
<b>FINALIDADE = Entidade sem fins lucrativos</b>			

<b>REPRESENTANTES LEGAIS</b>		
<b>Nome:</b> ANTOINE SOUHEIL DAHER		
<b>Cargo:</b> Presidente	<b>CPF nº</b> 215.663.798-90	
<b>RG nº</b> 55.019.907-X	<b>Órgão emissor:</b> SSP/SP	
<b>Telefone:</b> (11) 99237-9519	<b>Celular:</b> (11) 99237-9519	<b>E-mail:</b> <a href="mailto:a.daher@terra.com.br">a.daher@terra.com.br</a>
<b>Nome:</b> FERNANDA DAUERBACH DAHER		
<b>Cargo:</b> Diretora Administrativa e Financeira	<b>CPF nº</b> 301.573.978 - 66	
<b>RG nº</b> 28.630.997-X	<b>Órgão emissor:</b> SSP/SP	
<b>Telefone:</b>	<b>Celular:</b>	<b>E-mail:</b>

### **3. INFORME EXECUTIVO**

As ações de advocacy e os demais diversos projetos executados com êxito pela Casa Hunter no ano de 2015, foi o resultado de intenso trabalho e dedicação de todos os associados, parceiros e voluntários, que acreditaram e lutaram em transformar o cenário social, político e histórico do País.

As Políticas Públicas de Saúde direcionadas aos pacientes de doenças raras, pela primeira vez são debatidas com ênfase, no âmbito nacional, sendo meta e desafio de uma parceria inédita da Casa Hunter e a Sociedade Civil. A Casa Hunter procurou sempre implementar e executar, por meio de indicadores e demandas, alternativas político-sociais que atendam o segmento que mais carece de políticas públicas na área da saúde no Brasil.

Ao final do ano de 2015, a Casa Hunter, alcançou um estágio de consolidação em sua missão pioneira de estruturar-se como política pública direcionada aos pacientes de doenças raras, aprofundando e estreitando o diálogo com os diversos atores sociais e governamentais, comunidades periféricas, setor empresarial, dando continuidade, assim, a sua tarefa primordial: a construção de um projeto e programas sociais que tenham como substrato os pacientes de doenças raras, seus diferentes estilos de vida, ideias e comportamentos.

Desta forma, acreditando e apostando na importância do protagonismo deste importante segmento da saúde, a Casa Hunter estabelece uma nova relação entre os pacientes de doenças raras e as políticas públicas de saúde, apoiando e valorizando iniciativas e fomentando espaços e a participação.

A Casa Hunter acredita que, somente assim, será possível a construção da cidadania e igualdade que contemple as múltiplas necessidades dessa heterogênea

parcela da sociedade. Evidenciando a necessidade de continuar as ações e recursos que foram disponibilizados para fazer frente à questão das Políticas Públicas no Brasil.

Durante o primeiro semestre do ano de 2015, os associados da Casa Hunter, apresentaram demandas e indicaram, em conjunto, suas necessidades e a importância da continuidade de projetos como: Hunter Day, Teste Hunter, Fomento a Participação Popular em políticas públicas de Saúde, Educação Continuada e Advocacy.

As avaliações realizadas foram direcionadas às ações já existentes da Casa Hunter que, além de apontar os anseios de todas as pessoas envolvidas com os Projetos, demonstrou a necessidade da continuidade de projetos como Hunter Day e outros. Também nos deparamos com sonhos e anseios que, atualmente, encontram-se acima das nossas possibilidades físicas e financeiras. Mas, entre o ideal e o real, reconhecendo os limites impostos por contexto e cotidianos que nem sempre nos pertencem, optou-se pelo real, mas nunca deixando de lado os sonhos.

O ideal revestiu algumas de nossas metas para uma próxima fase, por meio de algumas ações utópicas, entendendo a utopia como uma luz no fim do túnel, que possibilita uma ação transformadora. E encerramos o Seminário de avaliação acreditando nas transformações.

Posto isso, o presente relatório traz uma avaliação parcial e real do Projeto Hunter Day, do projeto do Teste Hunter, do Projeto de Formação e Fortalecimento da Participação Popular na Saúde, da Educação Continuada em Saúde, do Projeto de Monitoramento das Políticas Públicas e Advocacy.

Cabe trazer, aqui, o conceito da importância do atendimento multidisciplinar, da participação popular, bem como, o monitoramento e acompanhamento das políticas públicas, as quais também são compreendidas como: produtos, técnicas ou metodologias desenvolvidas na interação com uma coletividade e que representem efetivas soluções de transformação social.

As tecnologias sociais podem aliar saber popular, organização social e conhecimento técnico-científico. Nesse sentido, os projetos em andamento são tomados como instrumentos de emancipação social, forma de controle ou causa de exclusão social e busca pela melhoria na qualidade de vida dos pacientes de doenças raras.

## **4. OS PROJETOS**

### **4.1. O PROJETO HUNTER DAY**

O HUNTER DAY está em plena atividade, realizando o atendimento multidisciplinar a pacientes com doenças genéticas **com** e **sem** diagnóstico clínico que necessitem de equipe multidisciplinar.

A proposta do atendimento ao paciente em equipe multidisciplinar é uma estratégia para enfrentar o intenso processo de especialização na área da saúde.

O Hunter Day tem aprofundado o conhecimento vertical, integrado e contribuído na formação da equipe além do paciente estar sendo beneficiado na sua individualidade no aspecto das necessidades da saúde.

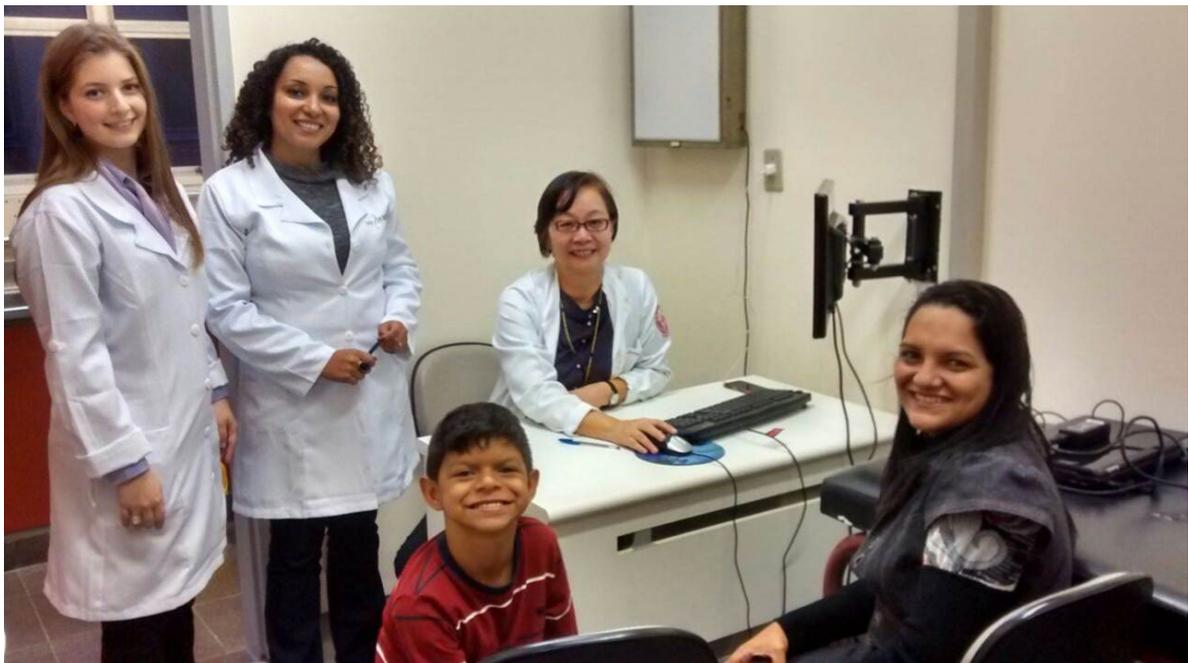


Equipe Hunter Day do IC'r

O Projeto Hunter Day disponibiliza o atendimento ambulatorial multiprofissional, com médicos e profissionais da saúde de várias especialidades, como: Geneticista, neurologista, cardiologista, pneumologista, otorrinolaringologista, ortopedista, oftalmologista, pediatra, dentista, psicólogo, nutricionista, fonoaudiólogo, fisioterapeuta, enfermagem, recepcionista, entre outros.



Profissionais da saúde de várias especialidades



Atendimento multidisciplinar a pacientes com doenças genéticas



## 4.2. TESTE HUNTER

O presente projeto tem como objetivo implantar nos Hospitais e Maternidades do Brasil, um Programa para Triagem Neonatal de Mucopolissacaridoses (MPSs), através da urina e sangue impregnados em papel filtro.

A proposta do projeto é possibilitar a quantificação de glicosaminoglicanos (GAGs) na urina impregnada em papel filtro, como método de triagem para mucopolissacaridose. Possibilitar a quantificação enzimática, através de sangue impregnado em papel filtro, como método de identificação dos diferentes tipos de mucopolissacaridose. Caso a MPS seja diagnosticada, disponibilizar tratamento e/ou acompanhamento precoce.

Atualmente, este estudo foi registrado pela comissão de ética médica para análise de projetos de pesquisa clínica da diretoria do Hospital PUC de Campinas, dando início à coleta do material para análise.

Cumpramos ressaltarmos, que até o presente momento, não possuímos dados e informações suficientes para apresentarmos uma avaliação prévia.

### **4.3. FORMAÇÃO E FORTALECIMENTO DA PARTICIPAÇÃO POPULAR EM POLÍTICAS PARA A SAÚDE (EDUCAÇÃO CONTINUADA)**

O objetivo do projeto é articular educadores populares que atuam em movimentos e práticas de saúde para que sejam discutidas as experiências de educação popular na área da saúde e que essas experiências sejam sistematizadas com vistas à construção de referências de uma política de educação popular e saúde.

A Casa Hunter tem investido e incentivado profissionais da saúde a participarem de congressos e cursos de formação. Uma das primeiras iniciativas, foi a formação da equipe do Hunter Day.

#### **4.3.1. FORMAÇÃO DOS PROFISSIONAIS QUE ATUAM NO HUNTER DAY DO INSTITUTO DA CRIANÇA – HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE SÃO PAULO**

Os cursos de formação proporcionam a criação de fóruns permanentes de discussões para debater as experiências em Saúde realizadas em outros Estados e municípios, bem como, amplia a capacitação e o nível de participação de vários grupos que atuam na saúde.



No mais, a formação continuada e capacitação da equipe do Hunter Day, proporciona aos pacientes melhor atendimento.



Curso de Capacitação da equipe Hunter Day

### 4.3.2. FORMAÇÃO DOS PROFISSIONAIS QUE ATUAM NO HUNTER DAY NO HOSPITAL CELSO PIERRO DA PUC CAMPINAS



Reunião com profissionais da Saúde do Hospital Celso Pierro em Campinas

### 4.3.3. AULA DA DOENÇA DE POMPE



Dia Nacional da Doença de Pompe



#### **4.3.4. WORKSHOP SOBRE DOENÇAS RARAS COM OS ALUNOS DE MEDICINA DA PUC CAMPINAS**



Aula de HAP

#### 4.3.5. I FORUM NACIONAL DE DOENÇAS RARAS E PRIMEIRO PRÊMIO GENTE RARA

O Prêmio Nacional Gente Rara tem como objetivo homenagear, promover e dar visibilidade às instituições ou pessoas, que pelo compromisso, dedicação e testemunho, destacaram-se na luta pela dignidade e pelo respeito ao ser humano e contribuíram para melhoria na saúde de pacientes de doenças raras.

Para a entrega do 1º Prêmio Gente Rara, foi eleito o **Dr. JORGE ALVES DE ALMEIDA VENANCIO**, em virtude de seu trabalho como coordenador da CONEP/CNS, onde possibilitou e democratizou o debate sobre Pesquisa Clínica no Brasil e tem contribuído ativamente para melhorias na qualidade de vida dos pacientes de doenças raras.





Demonstrar a necessidade e a importância em reconhecer a luta de pessoas ou instituições que promovam o bem estar social e a qualidade de vida de todas os pacientes de doenças raras, buscando incentivar o poder público e o empresariado a investir em pesquisas e estudos.

#### **4.4. ADVOCACY**

A prática do advocacy é uma atividade de extrema importância na busca de uma democracia justa e representativa, que fortalece a participação de diferentes atores sociais nos debates de interesse público.

A Casa Hunter criou um conjunto de ações que visam influenciar a formulação, aprovação e execução de políticas públicas junto aos poderes Legislativo, Executivo e Judiciário e à sociedade, por meio do trabalho em redes e a mobilização da mídia.

Trata-se de tema de interesse para organizações do Terceiro Setor e pesquisadores que objetivam provocar mudanças na sociedade a partir de políticas públicas nas áreas da saúde, entre outras.

#### **4.4.1. ELEIÇÃO DA NOVA DIRETORIA DA ALIANÇA BRASIL**

Em 20 de setembro de 2015, o presidente da Casa Hunter foi eleito à vice-presidente da Aliança Brasil. A Aliança Brasil é uma organização com abrangência em todo o território NACIONAL, sendo composta com a participação da maioria das associações dos estados do Brasil. O Brasil possui um número expressivo de pacientes, sendo que a representatividade desta aliança atinge cerca de 80%.





#### **4.4.2. CRIAÇÃO DA LIGA DE ASSOCIAÇÕES EM DEFESA DOS DIREITOS DOS PACIENTES DE DOENÇAS RARAS E GRAVES**

A LIGA é um movimento organizado da sociedade civil, criado em 2015, presente em todo o território brasileiro em forma de rede, constituída por prazo indeterminado. É uma rede de entidades que trabalham em prol à defesa dos direitos de pacientes portadores de doenças graves, raras e raríssimas e seus familiares. A Casa Hunter foi a maior articuladora do movimento.



#### **4.4.3. COMISSÃO DE ÉTICA PARA ANÁLISE DE PROJETOS DE PESQUISA - CAPPesq**

A Casa Hunter acredita na importância de participar de forma ativa nos conselhos de saúde dos municípios e nos conselhos de Ética e Pesquisa dos hospitais.

Entendendo a importância dessa participação, o atual presidente da Casa Hunter foi eleito e atualmente participa ativamente da CAPPesq.

#### **4.4.4. RARE PATIENT ADVOCACY SUMMIT**

Participação da cúpula anual para Defesa dos pacientes de Doenças Raras (Advocacy), organizada todos os anos pela Genes globais. O objetivo da Cúpula é ter representantes dos doentes e outras partes interessadas com doenças raras, tornar-se inspirado, bem como a pé com novas informações e novas conexões.

O mundo das doenças raras estão sempre mudando, proporcionando à comunidade com novas oportunidades e novos desafios. Sabemos também, que é um dos objetivos da Cúpula capacitar defensores dos pacientes para se tornar ativistas de sucesso (advocacy).

O poder deste evento está nas ideias compartilhadas e perspectivas originais que cada participante traz para o evento e é por este, entre outros objetivos, que a CASA HUNTER participou ativamente.



## 4.5. MONITORAMENTO DAS POLÍTICAS PÚBLICAS

A CASA HUNTER intensificou a articulação para união programática das associações que atuam em defesa e/ou assistência dos portadores de doenças raras e seus familiares.

O trabalho deu início com a reunião mensal das entidades representativas dos pacientes de doenças raras.

Também foi intensificado a participação dessas associações em congressos e reuniões com os entes públicos, com a finalidade de propiciar mais conhecimento e participação ativa (protagonistas) das associações em defesa dos Direitos Humanos e defesa dos Pacientes.



Articulação para a participação das Associações na II Jornada de direito da Saúde promovida pelo CNJ



III Fórum Brasileiro sobre Assistência Farmacêutica e Farmacoeconomia



Fórum e Saúde Brasil da Folha de São Paulo

**A Casa Hunter participou e incentivou a participação de outras associações nos seguintes Congressos e eventos:**

- ✓ CONGRESSO ESTADUAL DA FEAPAES-SP. Araraquara-SP.
- ✓ Congresso Todos Juntos Contra o Câncer - São Paulo -SP.
- ✓ 1º Congresso de Medicina e Práticas Integrativas da Universidade Federal de São Paulo.
- ✓ Congresso Brasileiro de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular, HEMO. Florianópolis, Santa Catarina.
- ✓ XXVI Congresso Brasileiro de Neurologia. Curitiba, Paraná.
- ✓ XXV Congresso Nacional das APAEs. Foz do Iguaçu-PR.
- ✓ 41º Congresso Brasileiro de Alergia e Imunologia - Rio de Janeiro -RJ.
- ✓ 7.ª Conferência Europeia sobre Doenças Raras. Berlim. Alemanha.
- ✓ World Orphan Drug Congress. 23 -25 de Abril de 2015. Washington, DC
- ✓ 13 ° Simpósio Internacional de MPS e Doenças Relacionadas. Costa do Sauípe, Bahia
- ✓ 11º World Symposium 2015 de doenças lisossômicas na 9 a 13 de fevereiro. Orlando nos EUA.

## **4.6. PRINCIPAIS APOIADORES EM 2015**

- Reactor Moda Jovem Ltda
- Faraya confecções Ltda
  - Fender jeans
  - Métrix jeans
  - Bebe magazine

- Rita baby
- Armazém de queijos
  - Alexion
  - Shire
  - Genzyme
  - Biomarin
  - Ultragenix
  - Actelion

## **5. PROJETOS EM EXECUÇÃO NO ANO DE 2015 E PROPOSTAS DE CONTINUIDADE PARA O ANO DE 2016**

### **5.1. PROJECT : FORMAÇÃO E FORTALECIMENTO DA PARTICIPAÇÃO POPULAR EM POLITICAS PARA A SAÚDE**

#### **ANALISE CONJUNTURAL PARA A CONSTRUÇÃO DE UM CURSO DE FORMAÇÃO E FORTALECIMENTO DA PARTICIPAÇÃO POPULAR EM POLITICAS PARA A SAÚDE**

A Constituição de 1988 propiciou a ampliação dos espaços de participação popular, permitindo ao segmento da saúde um papel de destaque na gestão das políticas públicas.

O presente projeto abordará a participação da sociedade civil nos Conselhos Municipais, Estaduais e até mesmo Nacional, na perspectiva de

conhecer como vem se constituindo a representação da sociedade civil nesses conselhos.

A participação social exige iniciativa, pois é essencial que o cidadão opine e participe efetivamente das políticas, ações e serviços públicos dos quais são beneficiários. A participação social é entendida como a gestão nas políticas por meio do planejamento e fiscalização desenvolvidos pela sociedade civil organizada em órgãos e serviços do Estado responsáveis pela elaboração e gestão das políticas públicas.

A importância da participação social e o impacto que essa participação tem sobre as ações de saúde governamentais já são reconhecidos pela população e pelo próprio Estado, porém não se pode ignorar que ainda existem muitos obstáculos e desafios a serem superados para que a população plena e efetivamente participe da gestão e, principalmente, da elaboração de políticas públicas de saúde.

## **OBJETIVOS GERAL**

O objetivo do projeto é articular educadores populares que atuam em movimentos e práticas de saúde para que sejam discutidas as experiências de educação popular na área da saúde e que essas experiências sejam sistematizadas com vistas à construção de referências de uma política de educação popular e saúde.

O curso de formação poderá proporcionar a criação de fóruns permanentes de educação popular e saúde; debater o experiências de Educação Popular e Saúde realizadas em outros Estados e municípios, bem como, ampliar a capacitação e o nível de participação de vários grupos que atuam na saúde.

O Curso visa alcançar diretamente educadores populares que atuam em movimentos sociais e populares ou em atividades de assessoria e formação, profissionais, técnicos e gestores de saúde, comprometidos com a perspectiva da educação popular.

### **OBJETIVOS ESPECIFICOS**

Conjunto de ações de Formação Educativas e Sociais, inicialmente em São Paulo, Campinas, Paulínia e Limeira, para que se constitua em um fato positivo para as comunidades envolvidas, capaz de lhes trazer benefícios amplos e contínuos de cidadania e participação, que marquem para elas uma nova era de políticas de saúde. Abaixo elencamos alguns exemplos de ações a serem realizadas:

- ✓ Formar multiplicadores
  
- ✓ Incentivar a participação Popular nos debates acerca das políticas Públicas de Saúde, em especial voltadas às doenças raras e raríssimas;

- ✓ Apoiar e promover a participação de profissionais em Congressos, Seminários e palestras;
- ✓ Apoiar e promover a integração entre profissionais, familiares e pacientes no debate das políticas públicas de saúde;
- ✓ Promover a educação e a difusão das informações sobre as doenças raras e raríssimas, através dos cursos de formação, debates, seminários e material de divulgação específico;
- ✓ Incentivar a participação popular em Conselhos de saúde no âmbito municipal, estadual e nacional;
- ✓ Incentivar a criação de grupos de debate e discussões regionais;
- ✓ Formar articuladores popular no conhecimento do funcionamento do sistema público e privado de saúde no Brasil.

## **OBJETIVO ESPECÍFICO SOCIAL**

Promoção e desenvolvimento de uma ampla Campanha Sócio Educativa mobilizando todos os atores sociais das regiões selecionadas para o projeto piloto, com repercussões em todo o Brasil, aculturando nessas comunidades os mais modernos conceitos de união social em favor da qualidade de vida coletiva; especialmente saúde e preservação do meio ambiente.

A iniciativa marcará um novo momento para essas comunidades, no qual compreenderão melhor o funcionamento do sistema de Saúde no Brasil e entenderão o seu papel de cidadão atuante como defensor e motivador do bem estar e equilíbrio da sociedade através da promoção de boas práticas nas políticas públicas de Saúde.

## **RESULTADOS ESPERADOS**

O conjunto das ações especificadas abaixo concorrem para a realização do objetivo geral sendo que estão vinculadas aos objetivos específicos do Projeto. A cada ação estão associados um ou mais resultados esperados, relacionados com a eficácia pretendida em função da implementação do Projeto.

- a) Formar multiplicadores que possam repassar os seus conhecimentos à sociedade, eliminando qualquer tipo de preconceito relacionados aos pacientes portadores de doenças raras e raríssimas;
- b) Formar multiplicadores que possam participar ativamente na sua comunidade e município, nas políticas de saúde;
- c) Formar multiplicadores para a efetiva participação popular junto aos conselhos municipais, estaduais e Nacional de Saúde, para defenderem as melhorias necessários no sistema de saúde Brasileiro;

- d) A Segurança de contar com uma estrutura social/institucional capaz de manter o justo equilíbrio entre todas as parcelas da sociedade;
- e) Pleno conhecimento quanto a conceitos básicos de saúde.

### **ENVOLVIMENTO - PARTICIPAÇÃO**

A Formação envolverá todas as esferas da sociedade, tanto por setor de atividade, quanto por idade e camada social: Instituições públicas e privadas, toda a área de Educação, a estrutura de Saúde. Para tanto, serão empreendidas:

- a) Articulações com as Secretarias de Educação de Saúde, Desenvolvimento Social dos municípios e do Estado, para implementação de parcerias. A articulação do Curso de formação também se dará com a rede estadual e federal de educação, através de suas unidades e presença na região.
- b) Da mesma forma e para a mesma finalidade, serão convidadas Empresas e entidades públicas e privadas as mais diversas, de todos os setores (empresariado, sindicatos, comunidades, associações, classes artística e esportiva, e outras).
- c) Capacitação de populares e profissionais para que atuem como mobilizadores e multiplicadores junto à sua comunidade local;

d) Capacitação de enfermeiros e médicos atuantes em postos de saúde, consultórios e pronto socorros, para que possam detectar com agilidade sintomas decorrentes de doenças raras e raríssimas e o devido encaminhamento aos atendimentos médicos adequados.

## **PARTICIPAÇÃO E MULTIPLICAÇÃO**

Serão criadas atividades propícias à participação ativa de todos esses atores em suas respectivas esferas de atuação, de modo que a soma dessas participações se configure numa realização multifacetada de toda a coletividade.

### **MULTIPLICADORES LOCAIS**

Para tanto, serão capacitados e convergidos para o espírito da Campanha os multiplicadores e formadores de opinião locais, que participarão e realizarão atividades na sua esfera de influência.

Eles serão instrumentalizados com materiais específicos de apoio, como cartilhas, cartazes, dicionários, vídeos, etc...; bem como materiais de adesão e motivacionais - conforme o caso.

## **5.2. PROJECT : NA LINHA DE FRENTE : AS DOENÇAS RARAS E RARÍSSIMAS TAMBÉM EXISTEM NO BRASIL!"**

# **Relatório e Monitoramento das Políticas Públicas de saúde voltada às doenças Raras e Raríssimas no Brasil**

## **CONTEXTO**

Defender os direitos humanos no Brasil é tarefa árdua, principalmente quando se trata de saúde. Muito embora o poder público, em suas diferentes instâncias, tenha a obrigação de proteger e promover tais direitos, bem como gerar condições para que indivíduos e grupos possam lutar pela sua efetivação, o Brasil apresenta notoriamente um imenso descaso com a saúde pública e principalmente um atraso imperdoável sobre as políticas públicas voltadas aos portadores de doenças raras e raríssimas.

Dentre tais violações, destacam-se desde os descasos com a assistência social e a assistência psicológica dos familiares de portadores de doenças raras e raríssimas, a falta de acompanhamento e disponibilidade de tratamento adequado aos portadores de doenças raras e raríssimas, a falta de capacitação dos profissionais da saúde, a “burocracia excessiva” para a concessão dos remédios de alto custo aos pacientes, enfim, falta estudo, conhecimento, preparo e ação do governo para agir de forma adequada e decisiva nas políticas públicas voltadas à este seguimento.

## **JUSTIFICATIVA**

Preocupado com a vulnerabilidade dos portadores de doenças raras e raríssimas no Brasil, a CASA HUNTER, com o apoio de diversas organizações não-governamentais irá lançar em 2016 o projeto **“Na Linha de Frente: as doenças raras e raríssimas também existem no Brasil”**. A CASA HUNTER apresentará relatórios (sem divulgação de nomes e quaisquer outros dados pessoais) estórias e trajetórias (antes, durante e atual) de famílias que descobriram ter um ente portador de doença rara e/ou raríssima na família – nos últimos 10 anos.

Longe de serem os únicos casos durante esse período, esses casos constituem amostragem nacional e permitirão identificar a existência de grupos de apoio nos Estados, constituição de associação de pais de portadores de doenças raras e ONGs que lutam por direitos há muito consagrados em declarações e tratados internacionais de direitos humanos.

## **OBJETIVOS GERAL**

A partir do relatório **“Na Linha de Frente: as doenças raras e raríssimas também existem no Brasil”**, a CASA HUNTER intensificará a articulação para união programática das associações que atuam em defesa e/ou assistência dos portadores de doenças raras e seus familiares. O Projeto consistirá na realização de um trabalho permanente de pesquisa, documentação e acompanhamento de casos, bem como, de possíveis violações de seus direitos.

Esta tarefa se dará basicamente mediante a publicação trimestral do relatório **“Na Linha de Frente: as doenças raras e raríssimas também existem no Brasil”** e também através do encaminhamento dos casos mais emblemáticos para os providencias das autoridades competentes e quando necessário para organismos internacionais de proteção dos direitos.

Nesse sentido, a publicação da 1a. edição do relatório **“Na Linha de Frente: as doenças raras e raríssimas também existem no Brasil”** tem como objetivo dar visibilidade à existência das doenças raras e raríssimas, chamando atenção das autoridades públicas, bem como, de profissionais da saúde e da população em geral para a existência dessas doenças e o conseqüente descaso e porque não dizer o seu desconhecimento total. Assim, poderemos fornecer subsídios e propor políticas públicas que garantam o efetivo e adequado tratamento aos portadores de doenças raras e seus familiares.

### **OBJETIVOS ESPECIFICOS**

- ✓ Proteção e acesso aos tratamentos e medicação necessária aos portadores de doenças raras e raríssimas
  
- ✓ Atenção, informação e assistência aos familiares dos Portadores de doenças raras

- ✓ Dar visibilidade à existência das doenças raras e raríssimas, chamando atenção das autoridades públicas, bem como, de profissionais da saúde e da população em geral para a existência dessas doenças
- ✓ Promover o debate junto à sociedade
- ✓ Fomentar, concentrar e socializar as informações acerca dos casos existentes de portadores de doenças raras e raríssimas, como se deu o diagnóstico, a atuação da família no recebimento do diagnóstico, histórico da busca pelo diagnóstico, análise social da família, entre outros assuntos que se fizerem necessários para gerarmos um relatório sólido, contudo sempre garantido o direito à privacidade e sigilo das informações pessoais dos portadores e seus familiares.
- ✓ Levantamento das associações voltadas aos direitos dos portadores de doenças raras e raríssimas existentes no Brasil.

## **RESULTADOS ESPERADOS**

O conjunto das ações especificadas abaixo concorrem para a realização do objetivo geral sendo que estão vinculadas aos objetivos específicos do Projeto. A cada ação estão associados um ou mais resultados esperados, relacionados com a eficácia pretendida em função da implementação do Projeto.

**Primeiro Passo** – pesquisa das entidades/ associações de defesa dos portadores de doenças raras e raríssimas existentes em todo território nacional;

**Segundo Passo** – proporcionar a realização de um encontro (reunião) nacional com todas as entidades levantadas, com a seguinte Pauta: (a) como a entidade se organiza, (b) é regularizada – Estatuto, CNPJ, etc, (c) fonte de recursos da instituição, (d) demanda – quantos pacientes e familiares acompanham (e) dificuldades encontradas pelas famílias dos pacientes, (f) outras pautas a serem amplamente debatidas e analisadas pelo pesquisador responsável. Dessa reunião sairá um ata/relatório prévio para o início dos trabalhos.

**Terceiro Passo** – visita às famílias de portadores de doenças raras para levantamento de informações necessárias à produção do relatório e consequente monitoramento. Cumpre ressaltar que a visita será realizada pelo coordenador do projeto acompanhado por profissionais capacitados da psicologia, assistência social e/ou outro que se fizer necessário para garantia da privacidade das informações dos pacientes.

**Quarto Passo** – Elaboração, revisão e Confeção do relatório

**Quinto Passo** – publicação e lançamento do relatório.

**Sexto Passo** – entrega do relatório às autoridades competentes

## **PRAZO PARA EXECUÇÃO DO PROJETO**

Idealizado para ser executado ao longo de 18 meses, dos quais todas as ações acima previstas serão realizadas cada qual ao seu tempo. Essa realização, além de convergir a sociedade para um novo tempo através da plena consciência através da proatividade, marcará o início de uma nova cultura coletiva.

Todo o desenvolvimento e realização será monitorado e continuamente regulado para o alcance dos objetivos dentro dos prazo estabelecidos. Esse monitoramento será efetivado através de alguns mecanismos:

- a) Reuniões com patrocinadores, para apresentação do realizado e resultados alcançados;
- b) Aplicação rigorosa do Código de Conduta e Regulamento interno de Trabalho da instituição em todas as ações desenvolvidas
- c) Todas as atividades serão documentadas, também em foto e/ou vídeo e colocadas à disposição de seus patrocinadores;
- d) Ao final do projeto será expedido aos parceiros um Relatório Conclusivo, contendo toda a documentação do período, incluindo o registros em foto e/ ou vídeo.

## 5.3. PROJETO DE SENSIBILIZAÇÃO PARA AS DOENÇAS E EDUCAÇÃO CONTINUADA

### CONTEXTO

A OMS (Organização Mundial da Saúde) reconhece a educação continuada como essencial para a qualidade da assistência à saúde. Entende também que a educação continuada faz parte do desenvolvimento dos recursos humanos, num esforço sistemático de melhorar o funcionamento dos serviços por meio do desempenho do seu pessoal. No mais, a educação continuada tornou-se um meio necessário para atualização e sensibilização dos profissionais da saúde.

A atuação dos profissionais da saúde deve envolver, além dos conhecimentos técnicos, a sensibilização sobre questões sociais que envolvem os pacientes.

No mais, **a educação continuada na área da saúde tem como objetivo atuar no aprendizado de novas práticas e desenvolvimento de competências, além de atualização técnica-científica, bem como a revisão de rotinas, procedimentos e uso de tecnologias.**

Atuar como profissional da saúde requer uma gama de conhecimentos específicos. Os profissionais de Saúde precisam estar sempre assimilando e utilizando técnicas e ferramentas adequadas e atualizadas para sua área.

Os resultados das ações dos profissionais de saúde dependem de suas habilidades e estar capacitado e sempre atualizado é fundamental para a manutenção e conquista das oportunidades.

## **OBJETIVO GERAL**

O Projeto de Educação Continuada em Saúde será concebido com a finalidade de contribuir para a eficiência da gestão nos Hospitais, Postos de atendimentos, ambulatórios e consultórios médicos, com vistas à valorização dos trabalhadores e melhoria dos serviços prestados à população.

Contudo, seu objetivo principal é atuar no aprendizado de novas práticas e desenvolvimento de competências, além de atualização técnica-científica, bem como a revisão de rotinas, procedimentos e uso de tecnologias.

Entendemos que, a construção de um projeto de educação continuada deve ser construído na forma coletiva, com a participação de gestores e profissionais representantes de quase todos os serviços na área da saúde, bem como, dos estudantes e associações de pacientes. É necessário, também, considerarmos as experiências que os profissionais já possuem.

Cumpramos ressaltarmos que, as diretrizes e orientações metodológicas do presente projeto, estarão coerentes com Política Nacional de Saúde, uma vez que recomendam a estruturação de ações educativas a partir da

problematização do processo de trabalho, referenciando-se nas necessidades e demandas dos serviços e da população atendida.

O Projeto desenvolverá ações avaliativas para seu acompanhamento, dentre elas uma pesquisa-ação e monitoramento das atividades dos Grupos de Educação Continuada e sensibilização para as doenças.

### **OBJETIVOS ESPECIFICOS**

- Proporcionar aos futuros e atuais profissionais da saúde espaços de debates e construção de teses coletivas;
- Proporcionar, inicialmente, atualização educacional sobre as doenças elencadas no projeto, através de uma metodologia inovadora e participativa;
- Ampliar o acesso à materiais atualizados;
- Dar visibilidade à existência das doenças elencadas no presente projeto, com intuito de sensibilizar os profissionais de saúde;
- Promover o debate junto à sociedade
- Fomentar, concentrar e socializar as informações acerca do estudo de casos existentes de portadores de doenças raras e raríssimas e demais doenças elencadas no projeto, apresentando aos participantes: (a) como se deu o diagnóstico, (b) a atuação da

família no recebimento do diagnóstico; (c) histórico da busca pelo diagnóstico; (d) análise social da família; (e) entre outros assuntos que se fizerem necessários.

- Fomentar aulas inaugurais nos cursos voltados à formação de profissionais da saúde;
- Formar os ativistas de associações voltadas aos direitos dos pacientes.
- Adequação aos protocolos e a promoção da inclusão de pacientes no tratamento;
- Monitorização do tratamento, bem como a verificação periódica das doses prescritas e dispensadas e a adequação de uso do medicamento.
- Promover e estimular que o tratamento dos pacientes com hipopartireoidismo sejam realizados por especialistas em Endocrinologia.
- Divulgação e sensibilização ao paciente ou a seu responsável legal sobre potenciais riscos e benefícios relacionados ao uso dos medicamentos
- lançar uma campanha de sensibilização para a patologia (selecionada no projeto), cujo crescimento gerou partilha de

informação entre doentes, levando a um impacto positivo na sua saúde.

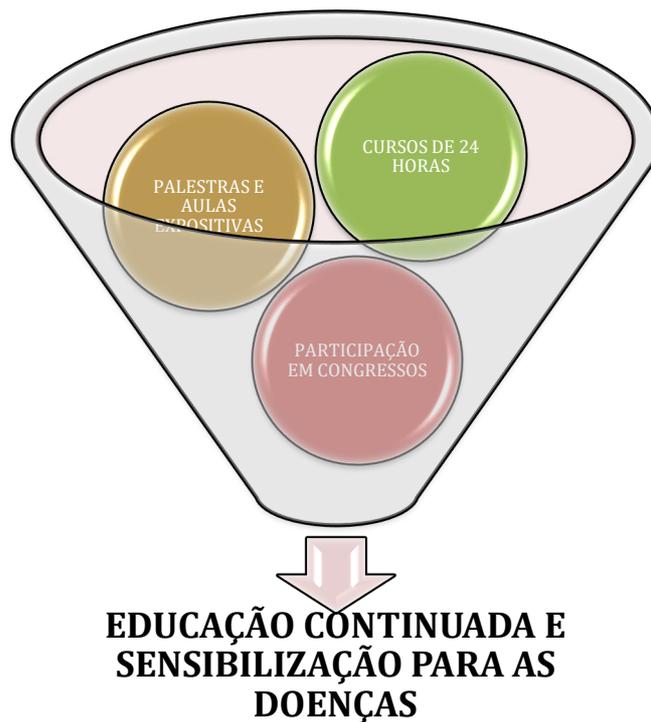
## **CASUÍSTICA E PROPOSTA DE OPERACIONALIZAÇÃO**

O presente projeto de Educação Continuada, será acompanhado pela comissão de ética médica do Conselho médico da CASA HUNTER. O projeto envolverá a participação de aproximadamente 200 profissionais da saúde /mês.

O projeto será desenvolvido em parceria com Universidades, escolas técnicas, conselhos municipais de saúde, Hospitais e ambulatórios. Iniciaremos com um plano-piloto de aula multidisciplinar para debater e estudar a Hipoparatiroidismo.

## **EXECUÇÃO DO PROJETO**

A formação e a educação continuada dos profissionais de saúde, deverá ser desenvolvido em parceria com Universidades, escolas técnicas, conselhos municipais de saúde, Hospitais e ambulatórios. Cumpre ressaltarmos que, para atingirmos o resultado esperado é necessário compreendermos as etapas de execução. Vejamos:



Conforme demonstramos acima, para que ocorra a educação continuada e a sensibilização para as doenças, é necessário compor um projeto com: aulas e palestras, cursos de no mínimo 30 horas e o incentivo à participação em congresso e afins.

Abaixo passaremos a demonstrar as propostas de execução dos cursos e palestras, com as cargas horárias. Ressaltando que o conteúdo programático dos cursos serão apresentados em momento posterior, ou seja, após a análise das demandas e pesquisa junto aos profissionais da saúde.

## **PALESTRAS**

Serão realizadas 24 palestras temáticas, em locais e temas a serem definidos posteriormente.

Das 24 palestras, 10 serão direcionados ao Público Alvo: Estudantes ingressantes nos cursos de Medicina, Enfermagem, Técnico em Enfermagem, Farmácia; 5 palestras, serão direcionadas aos profissionais de saúde em ativa; 5 para os conselhos municipais de saúde e afins.

### **CURSOS DE FORMAÇÃO E EXTENSÃO**

São três grades de curso de formação e extensão, porém em todos eles constará a grade mínima a ser apresentada. A saber: a contextualização da saúde no Brasil, Direitos Humanos e o direito à saúde, a Saúde Pública e a Saúde Complementar, Financiamento da Saúde no Brasil. Os demais assuntos serão aplicados conforme o tema central do curso.

### **PARTCIPAÇÃO EM CONGRESSOS E AFINS**

Entendemos que a participação dos profissionais e militantes atuantes em congressos relacionados à saúde, contribuem para o crescimento profissional e melhoram o atendimento, o diagnóstico, bem como, amplia o debate sobre as doenças aqui relacionadas.

### **METODOLOGIA**

A metodologia do Projeto estará sempre diretamente relacionada com a efetiva participação de cada instituição parceira, considerando-se que através do trabalho desenvolvido nas etapas é que será conhecida a realidade e a necessidade de cada região do município a ser trabalhado.

Significa dizer que todos os cursos e palestras, dadas, informações, pesquisas, debates e estatísticas serão devidamente qualificados, para que se tenha uma correta leitura das ações necessárias a serem empreendidas no futuro.

## **PARTICIPAÇÃO E MULTIPLICAÇÃO**

### **PARTICIPAÇÃO**

Serão criadas atividades propícias à participação ativa de todos esses atores em suas respectivas esferas de atuação, de modo que a soma dessas participações se configure numa realização multifacetada de toda a coletividade.

### **MULTIPLICADORES LOCAIS**

Para tanto, todos os envolvidos serão capacitados como multiplicadores e formadores, que participarão e colocarão o aprendizado em prática na sua esfera de influência.

Eles serão instrumentalizados com materiais específicos e atualizados sobre os assuntos dos cursos, como cartilhas, documentários, vídeos, etc...; bem como materiais de adesão e motivacionais, como botons, pins, adesivos, camisetas, bonés e outros - conforme o caso.

## **PRAZO PARA EXECUÇÃO DO PROJETO**

Idealizado para ser executado ao longo de 12 meses, dos quais todas as ações acima previstas serão realizadas cada qual ao seu tempo. Essa realização, além de convergir a sociedade para um novo tempo através da plena consciência através da proatividade, marcará o início de uma nova cultura coletiva.

Todo o desenvolvimento e realização será monitorado e continuamente regulado para o alcance dos objetivos dentro dos prazo estabelecidos. Esse monitoramento será efetivado através de alguns mecanismos:

- a) Reuniões com patrocinadores, para apresentação do realizado e resultados alcançados;
- b) Aplicação rigorosa do Código de Conduta e Regulamento interno de Trabalho da instituição em todas as ações desenvolvidas
- c) Todas as atividades serão documentadas, também em foto e/ou vídeo e colocadas à disposição de seus patrocinadores;

d) Ao final do projeto será expedido aos parceiros um Relatório Conclusivo, contendo toda a documentação do período, incluindo o registros em foto e/ ou vídeo.

## **5.4. PROJETO: TESTE HUNTER**

### **CONTEXTO**

As doenças metabólicas hereditárias constituem um grupo de patologias denominadas como erro inato do metabolismo. São caracterizados como comprometimento de uma ou mais enzimas específicas envolvidas no processo metabólico, ocasionando uma falha na síntese, degradação, armazenamento ou transporte de moléculas no organismo. A maioria dos erros inatos do metabolismo apresenta herança autossômica recessiva.

As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças metabólicas hereditárias (genéticas) com incidência mundial estimada de 1:25.000 recém-nascidos vivos, causadas pela deficiência de enzimas lisossômicas específicas que afetam o catabolismo de glicosaminoglicanos (GAGs). O acúmulo de GAG em vários órgãos e tecidos nos pacientes afetados pela MPS resulta em uma série de sinais e sintomas, integrantes de um quadro clínico multissistêmico.

Os glicosaminoglicanos, são polissacarídeos compostos de cerca de 20 a 200 unidades de dissacarídicas repetidas em longas cadeias. São sintetizados no aparelho de Golgi, vinculando-se à proteína sintetizada por um resíduo serina, para formar proteoglicanos, que são transportados para fora da célula, por exocitose. Distinguem-se quatro

grupos de GAGs em função de seus resíduos, do tipo de ligação, no número de posição dos grupamentos sulfato: dermatan sulfato (DS), heparan sulfato (HS), keratan sulfato (KS) e condroitin sulfato (CS). Os GAGs possuem diversas funções no organismo como sustentação dos tecidos conjuntivos, além do controle de fluxo de água e nutrientes nestes tecidos, adesão celular dentre outras.

A deficiência de qualquer uma das enzimas envolvidas na degradação dos GAGs pode ser a causa de doença. Atualmente 11 defeitos enzimáticos já foram identificados, os quais causam sete tipos diferentes de MPS, cujos nomes possuem relação com o respectivo defeito enzimático.

Os sinais e sintomas da mucopolissacaridose apresentam-se, em comum, característica crônicas e progressivas, variando de acordo com o tipo de MPS. As MPSs integram um quadro clínico multissistêmico e vários sintomas são descritos de maneira comum entre elas, sendo organomegalia, disistise múltipla, hepatoesplenomegalia, mão em garra e fâcies grosseiras, ou seja, comprometimento de ossos e articulações, vias respiratórias, sistema cardiovascular e muitos outros órgãos e tecidos, incluindo, em alguns casos, funções cognitivas, sendo todos os sintomas relacionados ao acúmulo de GAG nos tecidos.

O diagnóstico das MPSs se dá pois, todas as formas (os 11 tipos até o momento), são caracterizadas por deterioração de órgãos e tecidos, que ocorre de forma progressiva e crônica, desenvolvendo alterações do sistema respiratório, cardíaco, trato gastrointestinais, oftalmológicas,

musculares, articulares e esqueléticas. Em alguns casos, acometem e causam comprometimento neurológico e mental em diversos graus.

As principais características da MPS I são hérnia inguinal e umbilical, hirsutismo, depressão da base do nariz, espessamento labial, opacidade das córneas, limitações articulares, hepatoesplenomegalia, sisostose múltipla e atraso cognitivo.

A MPS II, além das manifestações descritas anteriormente, associa-se alteração da pigmentação da retina com diminuição da acuidade visual. Já no Tipo III, a aparência física e o desenvolvimento são normais durante a primeira infância, surgindo então alterações comportamentais e regressão cognitiva. Podem ainda apresentar hidrocefalia, crises epilépticas, distúrbios do sono, hipertensão arterial, dentre outras.

No tipo IV, os sintomas tem início entre um e três anos, geralmente preservando a cognição, porém com comprometimento do sistema esquelético. No tipo VI as manifestações clínicas tem início entre dois e quatro anos, caracterizada por alterações somáticas graves.

Nos tipos VII e IX são extremamente raras, desencadeando a forma neonatal de forma leve ou grave, com deformidade torácica e hérnias umbilical e inguinal. Vale ressaltar que a MPS tipo IX possuímos pouquíssimos casos descritos na literatura científica.

Para o diagnóstico é necessário primeiro da suspeita clínica de uma MPS pelo médico e posteriormente a realização de exames laboratoriais, como

triagem urinária para erros inatos do metabolismo; dosagem de GAGs na urina; raio X de esqueleto; polissonografia; avaliações cardíaca e oftalmológica e outras necessárias após estes resultados. A confirmação do diagnóstico é feita pela dosagem da enzima que está deficiente ou pela análise da alteração nos genes específicos da doença (mutação), o que não está disponível para todos os 11 tipos de MPS. O diagnóstico através da suspeita clínica, realizada por um médico geneticista pode demorar anos e anos, situação que dificulta o início do tratamento e a resposta clínica frente aos tratamentos propostos e disponíveis para o tratamento. A identificação precoce da MPS através do genótipo pode ser importante para prever o fenótipo (e para decisões terapêuticas em alguns casos), para possibilitar o aconselhamento genético na família e para auxiliar no diagnóstico pré-natal.

Segundo Giugliani R. et al., na década de 80 foi proposto transplante de medula óssea/transplante de células tronco hematopoiéticas para o tratamento de MPS I diagnosticados antes dos dois anos de idade, intervenção realizada até os dias de hoje. Para os outros tipos de MPS, este tipo de terapia sofre questionamentos em função da terapia de reposição enzimática, a qual teve início na década de 90, demonstrando ótimos resultados. Esta terapia de reposição enzimática tornou-se uma realidade em 2003 para MPS I, em 2005 para MPS VI e em 2006 para MPS II.

## **JUSTIFICATIVA DO ESTUDO**

A detecção precoce das mucopolissacaridoses, de acordo com a literatura mundial mostra benefícios clínicos como a melhora da qualidade e aumento da sobrevida. O diagnóstico neonatal da doença, propicia rápido início ao acompanhamento e ao tratamento (como anteriormente citado, a terapia de reposição enzimática disponível atualmente para as MPSs I, II e VI).

A tratabilidade de uma doença diagnosticada ainda no período neonatal é um dos critérios básicos como triagem neonatal para a Organização Mundial de Saúde (OMS).

Atualmente o Sistema Único de Saúde (SUS) contempla quatro doenças na triagem neonatal, sendo elas: hemoglobinopatias, hipotireoidismo congênito, fenilcetonúria e fibrose cística (em alguns estados), não contemplando as mucopolissacaridoses.

A coleta do material durante a rotina da triagem neonatal possibilita a praticidade do procedimento e o baixo custo do estudo. O projeto envolve a triagem e a possibilidade diagnóstica de MPS.

## **OBJETIVOS**

### **OBJETIVO GERAL**

- O presente projeto tem como objetivo implantar, no Hospital e Maternidade Celso Pierro (PUC - Campinas), um Programa para Triagem Neonatal de Mucopolissacaridoses (MPSs), através da urina e sangue impregnados em papel filtro.

## **OBJETIVOS ESPECÍFICOS**

- Possibilitar a quantificação de glicosaminoglicanos (GAGs) na urina impregnada em papel filtro, como método de triagem para mucopolissacaridose.
- Possibilitar a quantificação enzimática, através de sangue impregnado em papel filtro, como método de identificação dos diferentes tipos de mucopolissacaridose.
- Caso a MPS seja diagnosticada, disponibilizar tratamento e/ou acompanhamento precoce.

## **CASUÍSTICA**

O projeto "Programa de Triagem Neonatal para Mucopolissacaridose (MPS) através da quantificação de glicosaminoglicanos urinários e dosagem enzimática em amostra de sangue impregnados em papel filtro no Hospital e Maternidade Celso Pierro (Hospital da PUC – Campinas)", um estudo prospectivo.

Este estudo será registrado pela comissão de ética médica para análise de projetos de pesquisa clínica da diretoria do Hospital PUC e sua participação é condicionada à assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE , informado ao paciente ou seu responsável legal.

## **MATERIAIS E MÉTODOS**

Na metodologia proposta, as amostras de urina e sangue serão coletadas na ocasião da rotina do Teste de Triagem Neonatal (Teste do Pezinho) com consentimento informado.

As amostras de urina serão impregnadas no papel filtro 903 neonatal screening card através da imersão em saco coletor durante 5 segundos, em triplicata. As mesmas serão identificadas individualmente, secadas em temperatura ambiente por 4 horas, embaladas em saco plástico transparente e mantidas sob refrigeração em temperatura entre 2°C a 8°C em refrigerador Metalfrio Slim VB 28R com controle de temperatura, fornecido pela Casa Hunter. Para a identificação das amostras serão utilizados: iniciais do nome da mãe do paciente, data e hora do nascimento e número de registro hospitalar ( RH – MV ).

Um resultado de GAGs urinários alterado não implica em diagnóstico definitivo da mucopolissacaridose, necessitando de exames confirmatórios como análise enzimática.

Para a confirmação enzimática serão coletadas amostras de sangue impregnadas em papel filtro V+ New Born Screening Paper CLSI 2007, coletadas durante a rotina da triagem neonatal, utilizando-se as mesmas técnicas aplicadas para o "teste do pezinho".

As amostras serão mantidas sob refrigeração em temperatura entre 2°C a 8°C em refrigerador Metalfrio Slim VB 28R com controle de temperatura, fornecido pela Casa Hunter. Para a identificação das amostras serão utilizados: iniciais do nome da mãe do paciente, data e hora do nascimento e número de registro (RH – MV). A cada 15 dias, as amostras deverão ser encaminhadas por serviços de postagens de material biológico sob temperatura controlada ao Serviço de Genética Médica de Porto Alegre, do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, sito Rua Ramiro Barcelos, 2350, CEP 90035-003, Porto Alegre - RS, para análise e emissão de laudo técnico em 45 dias, postergado em casos especiais, tais como acidentes naturais, greve nos serviços de postagem, dentre outros. O processo para o envio das amostras será de responsabilidade da Casa Hunter. A estabilidade da amostra é aceitável pelo prazo de seis semanas em diferentes temperaturas.

As amostras recebidas no laboratório de destino, serão processadas de acordo com o método de Jong et al., 1992, adaptado de Giuliani R et al., 2013.<sup>2</sup> Círculos de papel de 6mm de diâmetro, serão recortados da amostra e diluídos em 1,1mL de água destilada, incubados overnight à 4°C. Após a incubação 125uL desta solução será utilizada para a quantificação de glicosaminoglicanos através da reação dos GAGs com o Azul de Dimetilmetileno. Outros 50uL para a determinação dos níveis de creatinina.

Este método é quantitativo, com alguns valores de referência, de acordo com a idade do indivíduo submetido a este teste.

Caso sejam identificadas alterações no teste de triagem urinária, dosagem enzimática específica para mucopolissacaridoses serão realizadas através das amostras de sangue impregnadas em papel filtro e analisadas pelo método de espectrometria de massa em tandem.

Para a realização deste método as amostras serão processadas com o intuito de identificação das enzimas envolvidas nas mucopolissacaridoses, de acordo com o método empregado por Civallero G et. al. 2006.

Posteriormente ao recebimento do laudo, o médico geneticista irá avaliá-los, e realizará uma triagem dos resultados positivos e/ou inconclusivos. Para estes pacientes, será realizado contato e agendamento com a criança e os pais e/ou responsáveis legais no Ambulatório de Genética da PUC-Campinas, em data e horário pré-definidos. Os resultados negativos serão disponibilizados, em envelope lacrado, e deverão ser retirados pessoalmente na secretaria do laboratório, mediante procedimentos do setor.

O treinamento irá ser realizado a todos os setores e funcionários envolvidos, sob responsabilidade da Casa Hunter, sem custo adicional para o Hospital Celso Pierro - PUC Campinas.

## **CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO**

Para a participação do projeto de pesquisa, os pais ou representantes legalmente autorizados, deverão assinar voluntariamente o Termo de

Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). A não aceitação do TCLE caracteriza como critério de exclusão do recém-nascido do presente estudo.

## **5.5. PROJETO : HUNTER DAY**

### **DOENÇAS RARAS: CONTEXTO**

A Organização Mundial de Saúde (OMS) classifica como doenças raras aquelas condições cuja prevalência é, no máximo, de 65 casos por 100 mil habitantes. Estima-se que existam cerca de 7.000 doenças raras no mundo. Se individualmente atingem um número reduzido de pessoas, em conjunto afetam uma parcela considerável da população mundial – entre 6% e 8%, ou 420 milhões a 560 milhões de pessoas.

Em torno de 80% das doenças raras tem origem genética. A maioria das doenças raras se manifesta no início da vida e afeta, sobretudo, crianças de 0 a 5 anos. Elas contribuem ainda significativamente para a morbimortalidade. Nesse contexto, estima-se que 3% da população seja acometida por doença genética, ou seja, aproximadamente 6 milhões de brasileiros. Desta forma, as doenças genéticas representam um problema importante de saúde pública e devem merecer uma atenção especial na elucidação diagnóstica e compreensão de seus mecanismos etiopatogênicos.

## **POR QUE O PROJETO HUNTER DAY?**

Atualmente existem poucos centros especializados no atendimento de pacientes com doenças genéticas no Brasil, sendo a maior parte concentrada nas regiões sudeste e sul, com menos de 250 médicos geneticistas no Brasil. Vale salientar a importância do geneticista clínico no processo de investigação dos pacientes com doenças raras. Estima-se que os pacientes demorem em média de dois a quatro anos frequentando diferentes serviços de saúde e por profissionais de várias especialidades até que a doença seja identificada.

A despeito desse contexto, até pouco tempo inexistia no Brasil uma Política Pública que abrangesse essa significativa parcela da população. Buscando suprir esta lacuna, em 30 de janeiro de 2014 foi publicada no Diário Oficial da União a Portaria 199 do Ministério da Saúde do Brasil, que trata da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

É nesse contexto que nasce a CASA HUNTER, que iniciou os seus trabalhos no ano de 2013 e já no ano de 2014 lança um projeto inovador conhecido como TESTE HUNTER. No intuito de continuar sua missão, a CASA HUNTER apresenta agora o projeto HUNTER DAY, com o intuito de promover assistência aos pacientes com doenças genéticas, enfatizando a importância da atuação de uma equipe multidisciplinar, composta por: médicos, enfermeiros, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais, psicólogas e nutricionistas, entre outros, para que o paciente possa ser amparado em sua totalidade.

## **INSTITUTO DA CRIANÇA DO HC (UNIDADE GENÉTICA) E O HOSPITAL CELSO PIERRO DA PUC CAMPINAS EM PARCERIA COM A CASA HUNTER**

O Instituto da Criança (ICr) do Complexo Hospital das Clínicas é um dos maiores expoentes no cuidado de crianças e adolescentes, e seu atendimento de nível terciário prima não só pelo grande número de pacientes atendidos pelo SUS, mas também pela alta complexidade e diversidade de doenças que demanda integração de diferentes especialidades médicas.

Nos últimos anos, as malformações congênitas tem sido destacado como a segunda causa da mortalidade infantil. E grande avanço da Genética em novos conhecimentos nas áreas da citogenética e biologia molecular são ferramentas importantes para o diagnóstico e para a elucidação da etiologia de muitas doenças genéticas.

A Unidade de Genética, criada há mais de 30 anos, e atualmente composta de três geneticistas vem atendendo a demanda clínica crescente dos pacientes de diferentes etiologias genéticas. Além da atividade assistencial, tem contribuído de modo substancial para a orientação dos estudantes da graduação, complementandos, estagiários e pós-graduandos. E desde 2009, iniciou o programa de Residência em Genética Médica.

A grande maioria de nossos pacientes, não há tratamento específico, mas requer um tratamento de suporte com a equipe multidisciplinar tais como psicólogo, fono, fisioterapeuta e outros. Infelizmente, encontramos muita dificuldade em oferecer este tipo de tratamento imprescindível para nossos pacientes.

A parceria entre o Instituto da Criança do HC e a Casa Hunter será de grande valia, para facilitar o acesso e tratamento com a equipe multidisciplinar com a finalidade de melhorar a qualidade de vida dos pacientes e familiares cuidadores.

## **OBJETIVOS**

Ante todo exposto, anteriormente, é que entendemos que o projeto HUNTER DAY em parceria com o Instituto da Criança do HC é de suma importância e relevância para toda a sociedade brasileira.

### **OBJETIVO GERAL**

O HUNTER DAY – será atendimento multidisciplinar a pacientes com doenças genéticas **com** e **sem** diagnóstico clínico que necessitem de equipe multidisciplinar.

A proposta do atendimento ao paciente em equipe multidisciplinar é uma estratégia para enfrentar o intenso processo de especialização na área da saúde. Assim, esse método aprofunda o conhecimento vertical, integra e contribui na formação da equipe além do paciente ser beneficiado na sua individualidade no aspecto das necessidades da saúde.

O atendimento multidisciplinar visa capacitar profissionais para atendimento a pacientes com doenças raras. As doenças atendidas no ambulatório são doenças genéticas: dismorfológicas, erro inato do metabolismo além das neurogenéticas.

Cumpramos ressaltar, que este trabalho é pioneiro pois não há atendimento multidisciplinar nos centros em doenças raras no Brasil em que o paciente tenha disponível vários profissionais ao mesmo dia.

Em poucos centros onde há atendimento de doenças raras é necessário encaminhar a outros especialistas e devido a grandes filas de espera, desinformação dos outros profissionais sobre tais doenças, encaminhamento desnecessários, há perda do seguimento e prejuízo a vida do paciente.

## **OBJETIVO ESPECÍFICOS**

- ✓ Criar um Centro de Referência de Atendimento Integrado aos Pacientes com Doenças Genéticas, que possibilite o atendimento, diagnóstico clínico e molecular e o tratamento em um só local, com equipe multidisciplinar;
- ✓ Disponibilizar o atendimento ambulatorial multiprofissional semanal com horário marcado no ambulatório da Unidade de Genética do Instituto da Criança;

- ✓ Implantar um Laboratório Especializado no Diagnóstico Molecular de Doenças Genéticas, habilitado a realizar técnicas citogenômicas;
- ✓ Promover um banco de dados, com informações médicas e assistenciais das famílias, para acompanhamento da aquisição dos remédios, suplementos, entre outros, necessários ao tratamento de pacientes com doença rara;
- ✓ Oferecer suporte assistencial das famílias, bem como, atender e doar insumos, dentro das necessidades de cada paciente e de acordo com assinatura de um termo de hipossuficiência.

## **CASUÍSTICA E PROPOSTA DE OPERACIONALIZAÇÃO**

O projeto Hunter Day de Atendimento multidisciplinar a pacientes com doenças genéticas com e sem diagnóstico clínico que necessitem de equipe multidisciplinar, será estudado, acompanhado e registrado pela comissão de ética médica do Conselho médico da CASA HUNTER. A participação dos profissionais será condicionada à assinatura do Termo de Cooperação Técnica, bem como, dos protocolos de atendimento pré estabelecidos pela CASA HUNTER **em acordo com o Instituto da Criança do HC e o Hospital Celso Pierro da PUC Campinas.**

## **MÉTODOS , ATENDIMENTO E MATERIAIS**

### **METODOLOGIA**

Na metodologia proposta, todos os pacientes passarão pela consulta inicial com o geneticista, que poderá solicitar os exames pertinentes para elucidação diagnóstica. A maioria dos exames de rotina serão realizados no próprio Instituto da Criança. Se necessário, serão solicitados avaliações de outras especialidades disponíveis no Instituto da Criança.

Será oferecida uma avaliação pela equipe multidisciplinar e conduta necessária para o tratamento periódico. Ao final será dado um laudo do atendimento e /ou diagnóstico.

## **ATENDIMENTO**

Será proposto 1 (um) dia por semana, em horário comercial para realizar os atendimentos aos portadores de doenças genética raras. Os especialistas dividirão o mesmo espaço físico no atendimento em consultórios.

No primeiro dia, a família do paciente, também passará por atendimento com uma assistente social, para cadastramento de informações econômicas e sociais da família. As informações, assistenciais, serão utilizadas para posterior triagem, acompanhamento e ajuda, quando necessário, ao portador de doença rara. A ajuda consistirá em possível doação de suplementos alimentares, fraldas, leite e outros itens que poderão estar na lista da CASA HUNTER;

Também fará parte do Hunter Day, os seguintes e necessários exames: Ecocardiograma, Ultrassonografia, Radiografia, oftalmológico, Fonoaudiológico (audiometria), Fisioterápico, Dentário. Demais, exames que necessitem de coleta de material biológico serão providenciados pela enfermagem e posterior embalagem .

## **MATERIAIS / ESTRUTURA INICIAL**

### **(A) Exames:**

- ✓ Os principais exames complementares tais como: Ecocardiograma, ECG, US abdômen, Exames de Imagem incluindo Radiografias, Tomografia computadorizada e Ressonância Magnética serão realizados no Instituto da Criança
- ✓ Doenças relacionadas ao Erro Inato do Metabolismo - será utilizado o esquema de encaminhamento mensal para Laboratório de EIM do HC de Porto Alegre.
- ✓ O estudo cromossômico com banda G será realizado no HC de rotina. Outros exames específicos tais como: MLPA, array e exoma serão dirigidos conforme a disposição de pesquisa.

### **(B) Estrutura Geral para as salas de atendimento:**

**Utilizaremos os materiais já disponíveis no Ambulatório do Instituto da Criança**

**(C) Estrutura para Triagem na Assistência Social:**

- ✓ 1 computador (notebook) com acesso à internet
- ✓ fichas de avaliação econômico/social

**CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO**

Para a participação do projeto, os pais ou representantes legalmente autorizados, deverão comparecer no dia agendado pelo Instituto da Criança para o HUNTER DAY e assinar Termo de Responsabilidade que continuará levando o paciente para a continuidade do tratamento.