



Atenção Integral em Doenças Raras no SUS: Resultados da Parceria entre Casa dos Raros e Secretaria Estadual de Saúde do RS

Tatiane Alves Vieira¹; Mariana Lima Scortegagna¹; Alessandra Martins Diogo¹; Tais Simeoni Amado¹; Daniele Lima Rocha¹; Leticia Ludovico²; Karen Daniela Piccoli Lucas³; Franciele Barbosa Trapp³; Laysla Pedelhes Silva¹; Bibiana Mello de Oliveira¹; Bruna Baierle Guarani⁴; Marcela Rodrigues Nunes¹; Carolina Fischinger Moura de Souza⁴; Roberto Giugliani⁵; Casa dos Raros Workgroup

1. Casa dos Raros - Centro de Atenção Integral e Treinamento em Doenças Raras - tatiane.vieira@cdr.org.br

INTRODUÇÃO

Doenças raras (DR) são condições crônicas, progressivas e, em sua maioria, de origem genética, afetando aproximadamente 6% da população mundial.

Estima-se que existam entre 6 e 8 mil DR descritas, com início predominantemente na infância e alto impacto na qualidade de vida. O diagnóstico é frequentemente tardio, exigindo anos de busca por atendimento especializado.

A Casa dos Raros (CDR), centro de atenção integral em doenças genéticas raras, iniciou suas atividades em fevereiro de 2023. Em outubro do mesmo ano, estabeleceu convênio com a Secretaria Estadual da Saúde do Rio Grande do Sul (SES-RS), com o objetivo de ampliar o acesso ao diagnóstico e reduzir o tempo de espera por atendimento genético no Sistema Único de Saúde (SUS).

OBJETIVOS

Caracterizar os pacientes atendidos na CDR através do convênio com a SES-RS.

MÉTODOS

Estudo transversal de base documental. Foram incluídos os pacientes encaminhados pela SES-RS através do SUS acolhidos no fluxograma de atendimento da Casa dos Raros entre novembro de 2023 a março de 2025.

CONCLUSÃO

Os dados demonstraram a expressiva demanda reprimida por atendimento especializado em genética médica, especialmente entre populações em situação de vulnerabilidade socioeconômica, o que torna o impacto da DR ainda mais desafiador. A continuidade e o fortalecimento de iniciativas para aumentar a oferta de atendimento de famílias com DR, estabelecendo parcerias com Secretaria de Saúde Estaduais parece ser uma estratégia viável e necessária para garantir diagnóstico precoce, cuidado integral, melhora da qualidade de vida e equidade no acesso aos serviços de saúde. O fortalecimento da rede de cuidados, o acolhimento por equipes multiprofissionais é essencial para fornecer suporte emocional e orientações aos pacientes e cuidadores, além do investimento em pesquisa, tornam-se estratégias indispensáveis para enfrentar os desafios e reduzir as desigualdades vivenciadas por essa população.

REFERÊNCIAS

- BRASIL. **LEI Nº 8.742, DE 7 DE DEZEMBRO DE 1993**. Dispõe sobre a organização da Assistência Social e dá outras providências. Acesso em 23/04/2025.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS) – Brasília: Ministério da Saúde, 2022. 15 p.
- BRASIL. Ministério da Saúde. <https://www.gov.br/saude/pt-br/comunicacao/areas/doencas-raras>, acesso em 16/04/2025.
- Coordenadorias Regionais de Saúde. fonte: <https://saude.rs.gov.br/crs> acesso em 14/04/2025
- The landscape for rare diseases in 2024. www.thelancet.com/lancetgh Vol 12 March 2024 acesso em 16/04/2025

RESULTADOS

Dezessete meses após a assinatura convênio com a SES-RS, foram atendidos 403 pacientes, destes 231 eram do sexo masculino (57,3%) e a média de idade foi de 10 anos.

A média de renda familiar declarada foi de até 2 salários mínimos, destas famílias a maioria recebia o benefício de prestação continuada, previsto na Lei Orgânica de Assistência Social (LOAS).

A maioria dos pacientes (n=182; 45,1%) eram procedentes da Primeira Coordenadoria Regional de Saúde do Estado (Figura 1).

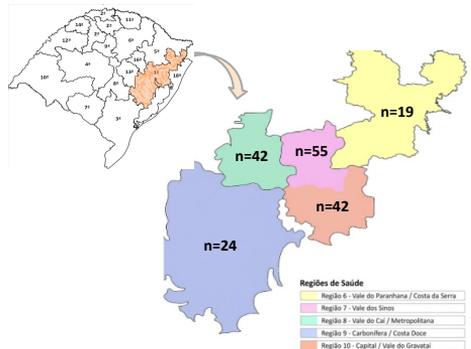


Figura 1. Mapa da Primeira Coordenadoria Regional de Saúde do Estado (n=182).

A média de tempo de espera para uma consulta com geneticista foi de 4,25 anos.

Cento e seis pacientes (26,3%) já haviam realizado algum tipo de exame genético e 5 pacientes (1,2%) não souberam responder.

