

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE - UFRN
ESCOLA DE SAÚDE - ESUFRN
SECRETARIA DE EDUCAÇÃO À DISTÂNCIA – SEDIS
CURSO DE ESPECIALIZAÇÃO DE PRECEPTORIA EM SAÚDE

ELABORAÇÃO DE PROTOCOLO TEÓRICO E PRÁTICO DE DIAGNÓSTICO DE
DOENÇAS RARAS PARA PRECEPTORES

MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO DE ANDRADE

FORTALEZA/CE

2020

MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO DE ANDRADE

**ELABORAÇÃO DE PROTOCOLO TEÓRICO E PRÁTICO DE DIAGNÓSTICO DE
DOENÇAS RARAS PARA PRECEPTORES**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Curso de Especialização de Preceptoría em Saúde, como requisito final para obtenção do título de Especialista em Preceptoría em Saúde.

Orientador: Prof. Matheus de Sena Anchieta Rodrigues

FORTALEZA/CE

2020

RESUMO

Introdução: O aumento de Doenças Raras presentes na rotina da saúde dos serviços exige assertividade na avaliação inicial e diagnóstico. **Objetivo:** Propor a elaboração de um protocolo teórico e prático de diagnóstico em Doenças Raras no atendimento através da elaboração de protocolo diagnóstico no ambulatório de Genética Médica para preceptores. **Metodologia:** Para o desenvolvimento do plano de preceptoria será elaborado protocolo através da anamnese, exame físico e aconselhamento genético dos pacientes atendidos no ambulatório especializado através do geneticista preceptor existente no serviço. **Considerações Finais:** O protocolo será desenvolvido para o preceptor a percorrer o caminho diagnóstico com rapidez e eficiência.

PALAVRAS-CHAVES: Doenças Raras. Protocolo. Preceptor.

1 INTRODUÇÃO

O Sistema Único de Saúde (SUS) foi unificado em todo o país em 1988 tornando-se universal e acessível a todos os cidadãos (MENICUCCI, 2014). Com um melhor acesso aos cuidados de saúde e controle parcial das doenças relacionadas as comunidades de baixa renda, o “fardo” das doenças raras aumentou substancialmente, sendo uma das principais causas o fato de que o número de mortes antes de completar 1 ano de idade ter caído de 12,8 a cada mil nascidos vivos em 2017 para 12,4 por mil em 2018. (IBGE, 2019). Dentro deste contexto, a prática médica requer, cada vez mais conhecimento acerca das Doenças Raras (DRs) que estão presentes no dia a dia da assistência (SILVA; SOUSA, 2015).

Doença rara (DR) é o termo usado para descrever condições que afetam uma pequena proporção da população quando comparada com doenças prevalentes na população em geral (FIOCRUZ, 2015). São doenças crônicas, debilitantes cuja prevalência é muito baixa, não havendo uma definição universal para DR na literatura (RICHTER *et al.*, 2015).

A definição mais usada pelos sistemas de saúde, em geral, é baseada na prevalência ou número de pacientes ou sujeitos (SILVA; SOUSA, 2015). Apesar de individualmente raras, coletivamente afetam até 10% da população (PINTO; MADEUREIRA; BARROS, 2018). Com isso, as doenças raras representam um grande impacto na saúde e é importante que profissionais de saúde estejam familiarizados com o diagnóstico, manejo e tratamento (POGUE *et al.*, 2017). Estima-se que 5000 a 8000 doenças raras tenham sido descritas, sendo 80% delas de origem genética (DHARSSI *et al.*, 2017).

No Brasil, por exemplo, o Ministério da Saúde define doença rara usando o critério da Organização Mundial de Saúde (OMS), ou seja, 1,3 a cada 2000 indivíduos ou 65 a cada 100.000 indivíduos (BRASIL, 2014). Em 30 de janeiro de 2014, através da Portaria 199 do Ministério da Saúde, foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) no âmbito do SUS. Esta política tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos (GIUGLIANI *et al.*, 2016).

Nos dias atuais há perspectiva de tratamentos específicos mais efetivos para algumas doenças, como erros inatos do metabolismo, por meio de terapia de reposição enzimática (TRE), de dietoterapia e de suplementação de cofatores enzimáticos, aumentando a expectativa e qualidade de vida de alguns pacientes e reduzindo a morbimortalidade

(SCHWARTZ; SOUZA; GIUGLIANI, 2008). Para tal, o diagnóstico precoce tornou-se peça fundamental na redução do tempo da saga vivenciada pelo indivíduo com doença rara e sua família (IRIART *et al.*, 2019). Contudo, esse cenário, adicionou a perspectiva de elevação acentuada de custos ao sistema de saúde, dado o elevado valor das terapias e dos métodos diagnósticos (DE SOUZA *et al.*, 2010).

Nesse cenário, a falta de uma rotina de ensino das DRs e suas prevenções com AG apropriado dificulta sobremaneira a estimativa de impacto orçamentário destas novas tecnologias para auxiliar a tomada de decisão dos gestores (SANTOS *et al.*, 2020). Tal limitação torna-se ainda maior em um contexto de um sistema de saúde de proporções continentais como o SUS, considerando a sinergia necessária entre novos tratamentos farmacológicos, acesso a diagnóstico precoce, reabilitação adequada e cuidados gerais de saúde para que os resultados possam se aproximar dos resultados de ambientes mais controlados como o dos ensaios clínicos randomizados (POGUE *et al.*, 2017).

Há uma série de medidas que se aplicam a quase todas as doenças raras genéticas com potencial de efeito preventivo como o aconselhamento genético, e terapêutico, através de tratamento multidisciplinar (fisioterapia, fonoaudiologia, acompanhamento nutricional), podendo resultar em ganho de qualidade e de expectativa de vida (IRIART *et al.*, 2019). Entretanto, apesar do avanço no diagnóstico, principalmente devido a criação de ambulatório especializado de Genética Médica, ainda não existe uma rotina para preceptoria em doenças raras no Hospital Universitário Walter Cantídio (HUWC).

Perante este contexto, conhecer a magnitude das doenças raras no Ceará, com a realização de um inquérito no ambulatório de Genética Médica no nosso Complexo Hospitalar da Universidade Federal do Ceará (UFC) sobre doenças raras, poderá fornecer informações importantes sobre o perfil destas doenças, com intuito de ampliar o conhecimento sobre a epidemiologia, quadro clínico, aspectos diagnósticos e itinerários terapêuticos (DIONISI-VICI *et al.*, 2002).

Salienta-se que uma articulação entre os serviços relacionados ao diagnóstico e cuidado assistencial a estes indivíduos (população negligenciada), através da formação de uma base de dados local amplia a possibilidade de que o resultado do inquérito se magnifique como relevante em um Hospital de Ensino no processo ensino aprendizagem local por tratar-se tema igualmente negligenciado na formação das equipes multidisciplinares da área da saúde. Neste cenário, justifica-se o estudo específico acima relatado e sua importância com a criação de uma rotina para preceptoria no ambulatório de genética médica no ensino das DRs no HUWC.

2. OBJETIVOS

Propor a elaboração de um protocolo teórico e prático de diagnóstico em Doenças Raras através de inquérito diagnóstico no ambulatório de Genética Médica para preceptores de um hospital universitário.

3. METODOLOGIA

3.1. TIPO DE ESTUDO

Trata-se de projeto de intervenção do tipo Plano de Preceptoria, que se fundamenta nos pressupostos da pesquisa-ação pois compreende-se que os sujeitos ao pesquisarem sua própria prática produzem novos conhecimentos e, ao fazê-lo, apropriam e ressignificam sua prática, produzindo novos compromissos, de cunho crítico, com a realidade em que atuam (TRIPP, 2005).

3.2 LOCAL DE TRABALHO/PÚBLICO-ALVO/EQUIPE EXECUTORA

O plano de preceptoria será realizado em um hospital escola com 105 leitos, atendimento predominante terciário, assistido pelo SUS com ambulatórios especializados, enfermarias, serviço de radiologia, laboratório bioquímico e anatomopatológico, o Hospital Universitário Walter Cantídio, órgão complementar da Universidade Federal do Ceará, vinculados ao Ministério da Educação e geridos por Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (EBSERH), no endereço Rua Pastor Samuel Munguba 1290 Rodolfo Teófilo - Fortaleza - Ceará – Brasil.

A proposta de intervenção tem como cenário o Ambulatório de Genética Médica durante atendimentos das Doenças Raras (DRs). Tendo como público-alvo os residentes de todas as especialidades do HUWC que passam pelo ambulatório, pois o mesmo ainda não tem residência própria. A demanda semanal deste serviço, por turno de seis horas, compreende aproximadamente 50 (cinquenta) AGs por semana.

A Equipe executora no plano de preceptoria: uma médica geneticista e preceptora, contando com apoio de duas técnicas de enfermagem para recepção e coleta de exames, um profissional na tecnologia de informação, um auxiliar de administração para marcação e

encaminhamentos de paciente e digitação. Também contaremos com o apoio de quatro residentes por preceptor.

3.3 ELEMENTOS DO PP

Para o desenvolvimento do plano de preceptoria serão aproveitados os recursos humanos e materiais já disponíveis no serviço de saúde alvo, com prévia ciência e autorização da Superintendência/Gerência Administrativa do hospital. Para tanto, propõe-se uma reunião entre os atores deste plano, a Supervisão da Residência Médica e representante da Superintendência/Gerência Administrativa.

Será feita a anamnese, exame físico e aconselhamento genético dos pacientes atendidos no ambulatório de genética através do único geneticista preceptor existente no serviço atualmente. Será aplicado ficha padrão do sistema Aplicativo de Gestão para Hospitais Universitários (AGHU) disponível através de acesso pela na intranet do próprio hospital, utilizando login e senha individual, onde constam anamnese e evolução padrões. Para tal, temos à disposição 02 salas que constituem consultório médico completo equipado com macas e materiais para devido aferimento de medidas antropométricas, ausculta e realização de anamnese e exame físico adequados com coleta de material de sangue e saliva dos pacientes quando necessários para realizar exames específico (cariótipo, *Comparative Genomic Hybridization* - CGH Array, Painéis ou Exomas).

Nossa equipe será formada, a cada turno, dois dias por semana, por um geneticista, uma digitadora, uma recepcionista, uma enfermeira e o setor de administração. Nessa equipe podemos oferecer ensino para três a quatro residentes por turno, com ensino de anamneses, e exames, incluindo treinamento na confecção específicos de DRs.

A ação do plano de preceptoria se fará em um período de seis meses, permitindo uma avaliação de fragilidades e assertivas.

Com protocolos de patologias e de rotina de exames normais, fazer pequenas exposições teóricas 30 (trinta) minutos antes de iniciar os atendimentos especializados pelo geneticista às segundas e quintas-feiras. Quando necessário, serão realizadas sessões da plataforma ZOOM para discussão de caso e treinamento dos residentes em apresentação de casos e revisão de artigos científicos.

Foi criada uma proposta de organização semanal para o preceptor residente, a qual pode ser visualizada no APÊNDICE A.

3.4 FRAGILIDADES E OPORTUNIDADES

Como fragilidades para a execução da presente proposta destacam-se: apenas um médico geneticista disponível no serviço; dificuldade de conciliar a agenda da preceptoria e dos atendimentos médicos oferecidos no serviço, com risco de aumento do tempo de espera para o atendimento; exames genéticos muitas vezes não estão disponíveis na quantidade necessária. Para superar algumas dessas fragilidades, será oferecido treinamento à equipe de diferentes setores e em horários múltiplos.

Como oportunidades destacam-se a infra-estrutura já disponível no serviço de saúde, a prevenção de custos com papel em arquivos, a existência de formulários padrão já utilizados no hospital, o alto número de residentes, a proatividade dos residentes, a disposição do preceptor para o ensino e a motivação da equipe executora para desenvolver as ações propostas.

Assim, a rotina e protocolos de ensino aumentarão a possibilidade de uma formação mais adequada do Residente na área de DRs que estão em todas as especialidades aumentando a padronização de ensino, essa rotina irá repor as falhas de casos mais raros, apresentando de forma teórica e prática tendo acesso às imagens guardadas, há possibilidade de melhorar a qualidade de ensino de forma igualitária, com reforço e apoio à pesquisa, buscando o interesse do residente a um retorno profissional mais satisfatório, concentrar o ensino de diagnóstico da DR, abrindo porta para o treinamento profissional de qualidade, com diminuição de exames desnecessários, diminuição de erros de diagnóstico e aumentando a segurança do paciente.

3.5 PROCESSO DE AVALIAÇÃO

Nossa proposta de avaliação será semestral incluindo: feedback dos alunos sobre a implementação do método, avaliação por equipe para receber sugestão de melhoria, relatório geral através de consulta com questões pelo GoogleDocs. Estes instrumentos serão construídos com questões orientadas por consultoria especializada após os 6 meses de ação para treinamento de elaboração dos protocolos para os preceptores.

4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

O complexo HUWC da UFC, vinculado à EBSEERH, presta serviço de saúde ao estado, sem fins lucrativos. O HUWC, em particular, oferece serviço de Referência em DRs no nosso Estado sendo um dos 17 centros do país credenciados pelo Ministério da Saúde oferecendo atendimento terciário e, de contrapartida oferece ensino, não só para a área médica, mas todo o complexo multidisciplinar ao atendimento de saúde.

Na DR, em especial, temos oferta de tecnologia através de Centros de Pesquisa da UFC (tais como o NPDM - Núcleo de Pesquisa e Desenvolvimento de Medicamentos), desenvolvimento de exames específicos na área, auxiliando na pesquisa e desenvolvimento de uma característica progressiva de ensino, incluindo perspectivas de novos tratamentos tais como Terapia Gênica (TG).

Como material humano, temos professores da UFC e médicos ligados a EBSEERH, que somam força para o ensino básico e a avançado, contribuindo com conhecimento e dedicação.

O plano de preceptoria seria criar uma rotina de ensino, com um fluxograma anual a ser seguido, envolvendo o interesse dos preceptores ligados a Ebserh, professores da UFC e residentes, no intuito de complementar os casos raros, com o correto armazenamento de exames e laudos de acompanhamento. Os casos raros devidamente armazenamento, nos sistemas AGHU, vem auxiliar a esse fluxo de ensino, agregando facilidade de acesso e disposição para ensino e pesquisa.

No mundo todo há tentativa de padronização da qualidade de assistência em DR. Nossa proposta seria criar protocolos e rotina de ensino, auxiliando numa padronização da qualidade na formação adequada para o profissional possuir o conhecimento mínimo em triagem de DRs utilizando-se dos recursos materiais já ofertados, tecnologia de ponta que podem ser subutilizados se não houver uma linguagem comum.

A proposta será desenvolver um protocolo diagnostico para paciente com DR levando o preceptor e residente percorrer o caminho diagnostico deste tipo de patologia, como reforço do ensino e pesquisa, com uma comunicação clara, através de rede, facilitando a resolução de casos, ou seja, fazendo uso da tecnologia disponível, com apoio da gestão, manter arquivo de material para estudo, com facilidade de acesso.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

DE SOUZA, M.V.; KRUG, B.C.; PICON, P.D. *et al.* High cost drugs for rare diseases in Brazil: the case of lysosomal storage disorders. **Cien Saúde Colet.** v. 15, n. 3, p. 3443-54, 2010.

DHARSSI S, WONG-RIEGER, D. HAROLD, M. *et al.* Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. **Orphanet J Rare Dis.** v. 31, n. 12, p. 63, 2017.

DIONISI-VICI, C.; RIZZO, C.; BURLINA, A. B. *et al.* Inborn errors of metabolism in the Italian pediatric population: a national retrospective survey. **J Pediatr.** v. 140, n. 3, p. 321-7, 2002.

FIOCRUZ. **Doenças raras ainda representam desafio para saúde pública**, 02 de março de 2015. Disponível em: <https://portal.fiocruz.br/noticia/doencas-raras-ainda-representam-desafio-para-saude-publica>. Acesso em: 24 fev 2021.

GIUGLIANI, R.; VAIRO, F. P.; RIEGEL, M. *et al.* Rare disease landscape in Brazil: report of a successful experience in inborn errors of metabolism. **Orphanet J Rare Dis.**, v. 10, n. 11, p. 76, 2016.

IBGE. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. **Taxas de mortalidade infantil**. Disponível em: <https://brasilemsintese.ibge.gov.br/populacao/taxas-de-mortalidade-infantil.html>. Acesso em 15 nov 2020.

IRIART, J. A. B.; NUCCI, M. F.; MUNIZ, T. P. *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciênc. saúde coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019.

MENICUCCI, T. M. G. História da reforma sanitária brasileira e do Sistema Único de Saúde: mudanças, continuidades e a agenda atual. **História, Ciências, Saúde – Manguinhos**, v.21, n.1, p.77-92, 2014.

PINTO, M.; MADEUREIRA, A.; BARROS, L. B. P. *et al.* Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. **Cadernos de Saúde Pública [online]**. v. 35, n. 9, e00180218.

POGUE, R. E.; CAVALCANTI, D.P.; SHANKER, S. *et al.* Rare genetic diseases: update on diagnosis, treatment and online resources. **Drug Discov Today**. v. 23, n. 1, p. 187-195, 2018.

RICHTER, T.; NESTLER-PARR, S.; BABELA, R. *et al.* International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research Rare Disease Special Interest Group. Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. **Value Health**. v. 18, n. 6, p. 906-14, 2015.

SANTOS, C. S.; KISHI, R. G. B.; COSTA, D. L. G. *et al.* Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde: experiência de um município de porte médio no Brasil. **Rev Bras Med Fam Comunidade**. v. 15, n. 42, p. 2347, 2020.

SILVA, E. N.; SOUSA, T. R. Economic evaluation in the context of rare diseases: is it possible? **Cad Saúde Publica**. v. 31, n. 3, p. 496-506, 2015.

SCHWARTZ, I. V.; SOUZA, C. F. M.; GIUGLIANI, R. Tratamento de erros inatos do metabolismo. **J. Pediatr. (Rio J.)**. v. 84, n. 4, supl. p. S8-S19, 2008.

TRIPP, D. Pesquisa-ação: uma introdução metodológica. **Educação e Pesquisa**, v. 31, n. 3, p. 443-466, 2005.

APÊNDICE A - SUGESTÕES DA SEMANA DO PRECEPTOR RESIDENTE

	ROTEIRO EM FASES A SEGUIR	PRÁTICA DE ENSINO
PRIMEIRO DIA DO RESIDENTE	<ul style="list-style-type: none"> • INTRODUÇÃO AO PROGRAMA/BASE TEÓRICA • AULA TEORIA DRs • MOSTRAR COMO UTILIZAR ESSES RECURSOS 	<ul style="list-style-type: none"> • INTRODUIR A PRÁTICA DA DR • ATENDIMENTO EM AMBULATÓRIO ESPECIALIZADO • AG PRÉ-CONSULTA
SEGUNDO DIA	<ul style="list-style-type: none"> • DEMOS DE EXAMES NORMAIS • PRÁTICA EM EXAME GENÉTICOS • INDICAÇÃO DE CARIÓTIPO 	<ul style="list-style-type: none"> • FAZER JUNTO AOS EXAMES TREINAMENTO BÁSICO DOS LAUDOS. • ENSINO DE DOCUMENTAÇÃO BÁSICA DIS QUADROS CLÍNICOS, MOSTRAR COMO FAZER DOCUMENTAÇÃO DRS
A PARTIR DO TERCEIRO DIA	<ul style="list-style-type: none"> • REVER PATOLOGIAS BÁSICAS COM DIÁGNOSTICO BÁSICO PARA RACIOCÍNIO CLÍNICO • COM GUIAS PRÁTICOS, FAZER TREINAMENTOS NAS PATOLOGIAS BÁSICAS RARAS, FAZENDO RACIOCÍNIO CLÍNICO COM DESENHO DE PROTOCOLOS 	<ul style="list-style-type: none"> • AVALIAÇÃO NA PRÁTICA DA EVOLUÇÃO DO ESTUDANTE • REVER EXAMES DANDO AUTONOMIA AO RESIDENTE DE INICIAR O EXAME, VER A DINÂMICA DO EXAME E TERMINAR COM A ELABORAÇÃO DO LAUDO DE ACOMPANHAMENTO ANUAL • AG PÓS-CONSULTA