



**UnB**

**Faculdade de Ciências da Saúde  
Departamento de Saúde Coletiva  
Curso de Gestão em Saúde Coletiva**

**LARISSA ARRUDA BARBOSA**

**LINHAS DE CUIDADO E ITINERÁRIOS TERAPÊUTICOS PARA DOENÇAS**

**RARAS NO DISTRITO FEDERAL**

**Brasília-DF  
2016**



**UnB**

**Faculdade de Ciências da Saúde  
Departamento de Saúde Coletiva  
Curso de Gestão em Saúde Coletiva**

**LARISSA ARRUDA BARBOSA**

**LINHAS DE CUIDADO E ITINERÁRIOS TERAPÊUTICOS PARA DOENÇAS**

**RARAS NO DF**

Trabalho de conclusão de curso em formato de artigo científico, apresentado como exigência para o curso de Saúde Coletiva, da Faculdade de Ciências da Saúde - Universidade de Brasília, sob orientação do Professor Dr. Natan Monsore de Sá.

Aprovado em 04/07/2016

**Brasília-DF  
2016**

## **Linhas de Cuidado e Itinerários Terapêuticos para Doenças Raras no Distrito Federal**

### **Care Lines and Therapeutic Routes for Rare diseases in Distrito Federal**

Larissa Arruda Barbosa<sup>1</sup>, Natan Monsores<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Bacharel de Gestão em Saúde Coletiva da Universidade de Brasília.

<sup>2</sup> Professor orientador do curso de Saúde Coletiva da Universidade de Brasília.

**Resumo:** O artigo discute a importância das linhas de cuidado e dos itinerários terapêuticos para doenças raras. Trata-se de temas articulados e que muitas vezes são trabalhados de forma fragmentada. Com isso, têm-se como objetivos verificar a coincidência entre o itinerário terapêutico para pessoas que necessitam de atendimentos específicos em genética e doenças raras no Distrito Federal (DF) e o fluxo de serviços de saúde na rede pública do DF. Foram realizadas visitas de campo para o reconhecimento do que de fato é ofertado pelo sistema de saúde e das dificuldades enfrentadas pelos atores sociais, como exemplo a falta de informação. Há também ênfase na relevância do matriciamento e da Rede de Atenção à Saúde (RAS). Em seguida, realizou-se o mapeamento desses serviços que são constituídos de lacunas. O estudo também possui uma reflexão crítica sobre os itinerários identificados e possíveis caminhos para sua redução, um desses caminhos é uma inovação tecnológica que concerne a criação de um aplicativo chamado “Raras Net”. Ele está associado com a Telemedicina e Telessaúde, ou seja, refere-se à iniciativas responsáveis por facilitar os cuidados à saúde. O aplicativo é composto de dados informativos sobre centros de atendimento, médicos especialistas, atendimento em tempo real e informações sobre trabalhos acadêmicos. Dessa forma, procura-se diminuir o percurso do usuário e favorecer também o profissional. Este estudo visa contribuir com todos interessados, e, principalmente, com as pessoas diagnosticadas com algum tipo de doença rara, além de apresentar as dificuldades enfrentadas, a fim de que haja maior acessibilidade e organização no processo de trabalho do sistema de saúde.

**Palavras chaves:** Doenças raras, serviços de informação, acessibilidade.

**Abstract:** This publication discusses the importance of lines of care and of therapeutic itineraries for rare diseases. It is about articulated themes which, most of the times, are treated in a fragmented form. In consequence, the study has as a goal verifying a coincidence between the therapeutic itinerary for people who needs specific care in genetics and rare diseases in Distrito Federal (DF), and the flux of health services in the public system in DF. Visits were done to recognize what is indeed offered by the health system and the difficulties faced by the social actors, as lack of information. Also, there is emphasis in the matricial and Rede de Atenção à Saúde (RAS) relevance. Following, the mapping of these services, which are made by gaps, were done. The study also provides a critical reflection about the itineraries identified and possible pathways for its reduction. One of these pathways it is an innovative technology which concern the creation of an application called “Raras Net”. It is associated with telemedicine and e-health, which means it refers to responsible initiatives to facilitate the health care. The application is composed by informative data about health care centers, specialist doctors, real time care and information about academic work. Therefore, it is intended to diminish the user’s route and favor also the professionals. This study aims to contribute with all interested and, mostly, with people diagnosed with some kind of a rare disease, besides showing the difficulties faced, in order to have more accessibility and organization in the process of work within the health system.

**Keywords:** Rare diseases, information services, accessibility.

## Introdução

Itinerário terapêutico (IT) é uma estratégia teórico-metodológica que permite mostrar o percurso de um paciente em sua busca por cuidados em saúde<sup>1</sup>. Trata-se de uma abordagem centrada no usuário de serviço de saúde que dá visibilidade às práticas reais de atendimento. Com o estabelecimento de um IT é possível confrontar as disparidades entre a oferta real de serviços e aquilo que está presente nos documentos oficiais, nas suas características e especificidades, uma vez que as escolhas dos indivíduos são baseadas nestes contextos e nas construções que eles fazem acerca do processo de adoecimento e das condições de saúde.

De acordo com Cabral <sup>2</sup>, “*os diversos enfoques possíveis na observação de itinerários terapêuticos podem subsidiar processos de organização de serviços de saúde e gestão, na construção de práticas assistenciais compreensivas e contextualmente integradas*”. Isso significa que a análise e compreensão das interações de um usuário de serviço de saúde com o sistema poderia incrementar a articulação da rede de *atenção* dos serviços de referência e contra referência.

De maneira geral, os serviços estabelecem, mediante ações de gestão, formas de articulação de recursos e das práticas em saúde, aqui reconhecidas como linhas de cuidado. Portanto, as ações de diagnóstico e terapia, são orientadas por diretrizes clínicas, guias de prática e protocolos assistenciais, que visam a coordenação de profissionais, recursos e pontos de atenção, evitando que o cuidado se dê mediante respostas fragmentadas, isto é, garantindo a integralidade do cuidado<sup>3</sup>.

Os itinerários terapêuticos e as linhas de cuidado se relacionam, mas, na maioria das vezes, são temas discutidos de forma desintegrada. Se as linhas de cuidado funcionam como um guia que visa atender as necessidades e orientar usuários e profissionais em relação aos percursos e as ofertas do sistema de saúde, é necessário realizar um exercício de sobreposição entre os fluxos assistenciais<sup>4</sup> e os caminhos reais percorridos pelos usuários. O presente estudo, com características exploratórias, visou analisar a coincidência entre o itinerário terapêutico para pessoas que necessitam de atendimentos específicos em genética e doenças raras no Distrito Federal e o fluxo de serviços de saúde na rede pública do DF. Este estudo poderá ser útil para apontar dificuldades enfrentadas pelas pessoas com doenças raras e os resultados, que foram compostos através de visitas aos centros referências e também por

pesquisas bibliográficas, podem contribuir para melhorias abrangentes no Sistema único de Saúde (SUS) e para o desenvolvimento de novas práticas em todo processo de trabalho.

## **Método**

Trata-se de um estudo qualitativo, com características exploratórias, dividido em três etapas:

- a) Incursão no território sanitário do DF, mediante contatos por meio de telefonemas e visitas aos hospitais referência do Distrito Federal, no período de 01/2016 a 05/2016, a fim de identificar a existência e funcionamento dos ambulatórios.
- b) Mapeamento dos serviços de atendimento às doenças raras no DF, com composição de base de dados.
- c) Reflexão crítica sobre os itinerários identificados e possíveis caminhos para sua redução.

## **RESULTADOS E DISCUSSÃO**

### **a) Incursão no território sanitário do DF**

Por meio dos contatos realizados, destaca-se que para o atendimento nos centros referências é necessário o encaminhamento das unidades de saúde pública ou do setor privado. Os atendimentos são compostos de fila de espera, como é o caso do Ambulatório de Reprodução Humana, existe também o acolhimento e encaixe para as consultas, pois na regulação o processo é vagaroso.

De acordo com o Plano Distrital de Especialidade Atenção Integral ao Paciente com Doenças Raras<sup>5</sup>, com a implantação do Centro de Referência em Doenças Raras e os Centros Especializados, espera-se que o diagnóstico tardio de doenças graves e debilitantes seja minimizado. Isso faz com que a qualidade no diagnóstico seja alcançada, juntamente com a redução de taxas de morbimortalidade que ocorre geralmente nos primeiros dois anos de vida.

Dados de 2010 apontam a existência de cerca de 200 médicos especialistas em genética médica no Brasil. Cabe ressaltar que há serviços na área de genética da Rede

SARAH, no hospital Universitário de Brasília e nos hospitais apresentados no item B, que são referentes aos hospitais do Núcleo de Genética - NUGEN da Secretaria de Saúde do Distrito Federal. Diversos desafios precisam ser superados, entre eles estão a educação de profissionais de saúde e da população, a estratégia de prevenção de novos casos, o fortalecimento da rede, a participação dos usuários e completar corretamente a declaração de nascidos vivos<sup>6</sup>.

De acordo com Schwartz<sup>7</sup>, a entrada para o acesso ao sistema, ou seja, a acessibilidade e garantias estão asseguradas tomando como referência a aplicação cotidiana dos princípios organizativos e doutrinários do SUS e suas diversas complexidades, a partir da corresponsabilidade e da solidariedade dos envolvidos, são eles: os entes federados, os gestores, os trabalhadores e os usuários.

No cenário da saúde pública do Brasil existe uma enorme dificuldade no acesso à informação e atendimento, principalmente quando os casos são mais específicos. A acessibilidade é um direito do ser humano, e constituída de um ideal de difícil alcance. Deve-se identificar o nível dos atores envolvidos nessa relação, pois isso afeta as questões de práticas sociais. Como complemento a tecnologia é um instrumento capaz de trazer avanços para a divulgação de informações. Ressalta-se que vários obstáculos precisam ser superados com o objetivo de alterar a realidade do SUS e suas políticas públicas, o qual caminha para cumprir seus princípios. Para atingir esse objetivo, espaços adequados e principalmente a formação de profissionais comprometidos e capacitados se tornam essenciais<sup>7</sup>.

Em busca de informações relacionadas aos ambulatórios existentes nos hospitais referência do Distrito Federal, observou-se que os próprios funcionários não sabem da existência desses, isso se torna algo com rupturas e que acaba dificultando a busca por atendimento.

Desse modo, surgem impedimentos ao acesso e acaba se tornando necessário o deslocamento do usuário até o ambiente físico, para então tentar conseguir a informação. Schwartz<sup>7</sup> destaca que “O acesso geográfico envolve as características relacionadas à distância e ao tempo para alcançar e obter os serviços”.

No entanto o percurso em busca de informação não é finalizado presencialmente. O trajeto dentro dos hospitais é árduo e cansativo, são informações desconexas, onde os

funcionários não conhecem o que é ofertado, e com isso acabam deixando os usuários perdidos.

É fundamental que exista uma reorganização no processo de trabalho no campo da saúde, isso contribuirá para que o trajeto do usuário seja simplificado e articulado com as práticas de ações para o atendimento e cuidados em saúde<sup>3</sup>. A qualidade do serviço, facilitação na comunicação e interação entre os usuários e profissionais são fatores indispensáveis e que precisam de estratégias para a facilitação no processo do itinerário terapêutico.

Ressalta-se que a família possui um papel essencial no trajeto dos usuários em relação às tentativas de soluções dos problemas e que o diagnóstico envolve também a percepção de cada indivíduo em relação ao processo de saúde e doença, seus fatores sociais, culturais, expectativa de vida e crenças<sup>8</sup>.

A concepção de matriciamento é um forte aliado para o itinerário terapêutico e as linhas de cuidado, pois é uma ferramenta que reformula a organização dos serviços, atinge a realidade e com isso transforma o contexto. De modo mais complexo, deve-se utilizar de um matriciamento para uma visão mais profunda acerca do tema.

Matriciar implica em trocas de ideias, informações, pactuação de decisões, onde a estratégia fortalece as questões interdisciplinares e novos olhares para a mudança da lógica de trabalho. Sabe-se que há diversas razões que se interagem e que devem ser oferecidas, como exemplo temos a retaguarda especializada da assistência, o suporte técnico pedagógico, vínculo, apoio institucional nas conduções dos casos e nas dificuldades presentes no ambiente de trabalho.

Ressalta-se que o matriciamento está conexo ao suporte para realizar intervenções e a integração do nível especializado com a atenção primária no tratamento dos pacientes. Todos estes fatores são aspectos primordiais para o respeito e atenção ao usuário<sup>9-10</sup>. Contudo, neste estudo, como se trata de um trabalho exploratório, realizou-se um mapeamento da situação nas localidades do DF.

É importante ressaltar que a análise das práticas e os contextos presentes na trajetória das pessoas com doenças raras, que são consideradas atores sociais, é uma base significativa a

ser destacada, já que ocorrem eventos que estão presentes no dia a dia e que fazem parte do espaço social<sup>1</sup>.

O SUS como preconizado em seus princípios, deve atender segundo a integralidade, no qual todos têm direito a atendimento e ao tratamento<sup>5-11</sup>. Para algumas doenças raras, o Ministério da Saúde (MS) desenvolveu protocolos de tratamento visando aproximar o usuário de um atendimento adequado e buscando diminuir indicadores como a mortalidade.

A portaria 199 de 30 de janeiro de 2014 instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que aprovou as diretrizes para a:

*“Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio”. Ela destaca que “a linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, em conformidade com a Rede de Atenção à Saúde (RAS) e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS”.*

Mesmo com as essas atribuições, ainda existe dificuldade no acesso à porta de entrada do usuário<sup>12</sup>.

Torna-se pertinente saber que vários temas apresentados estão interligados, entre eles também está presente a Rede de Atenção à Saúde (RAS), que se constitui de serviços que se interagem e promovem um atendimento contínuo, de qualidade e de forma humanizada em vários níveis da saúde. A RAS também é responsável por ações interdisciplinares com objetivo estabelecido para garantir o compartilhamento e a co-responsabilização da prática de saúde entre os membros da equipe, além da concepção sobre os determinantes sociais do usuário e o princípio da regionalização<sup>13</sup>.

A informação é outro aspecto relevante para as condições de tratamento das pessoas com doenças raras. Dessa forma, o Observatório de Doenças Raras da Universidade de Brasília, está elaborando um aplicativo chamado “Raras Net” para auxílio dessas pessoas e também para os profissionais da área da saúde.

O Manual de Doenças Raras<sup>14</sup> traz a concepção dessas doenças como um grande problema para o mundo. Estimativas indicam que cerca de 13 milhões de pessoas possuem doenças raras no Brasil. Elas são de caráter crônico, progressivos e incapacitantes e geram consequências na qualidade de vida de todos que convivem com essas patologias. Considera-

se doença rara aquela que atinge até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos<sup>8</sup>.

É fundamental ressaltar a relação do profissional com o usuário, a continuidade no tratamento, o estabelecimento de diálogo amplo e a interrogação das verdadeiras situações das doenças raras. Considerando que pacientes com essas patologias muitas vezes não possuem apoio e assistência dos serviços de saúde.

## **b) Mapeamento dos serviços de atendimento às doenças raras no DF- Esquema I.**

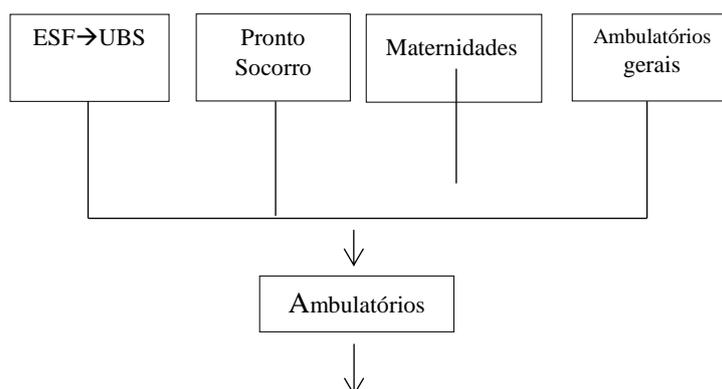
O Mapeamento é uma técnica importante para a gestão e orientação dos profissionais e usuários, é necessário ter as competências do que se é trabalhado de forma contextualizada e que atinja as necessidades específicas<sup>15</sup>.

De acordo com Silva<sup>4</sup>, os fluxogramas e os protocolos de atenção à saúde têm sua função e importância, porém, acabam se tornando um impedimento a essa atenção quando não são suficientemente claros às diversas estruturas lógicas que percorrem o processo de cuidado à saúde.

Os fluxos centrados no usuário juntamente com a integralidade, o vínculo e o cuidado multiprofissional são temas pertinentes para a organização do itinerário terapêutico, os quais se tornam cada vez mais vulneráveis perante as dificuldades de atendimento no SUS. Para Franco<sup>16</sup> “A linha do cuidado é fruto de um grande pacto que deve ser realizado entre todos os atores que controlam serviços e recursos assistenciais”.

Segundo Franco<sup>17</sup>, para a linha de cuidado ser efetiva, deve-se identificar os variados fatores que controlam os recursos das linhas de cuidado propostas para serem implantadas, e então formar um colegiado gestor para que existam pessoas capazes de organizar os fluxos assistenciais.

A carta de serviços ao cidadão<sup>18</sup> diz que o serviço de genética da Rede Hospitalar é composto por 43 ambulatórios, sendo que identificou-se por meio de visitas e ligações telefônicas apenas 14 ambulatórios (Figura 1).



	HMIB	HCB	HAB	HBDF	HRAN
Ambulatório de erros inatos do metabolismo	X				
Acompanhamento genético na UTI Neonatal e no Serviço de Medicina Fetal	X				
Ambulatório de reprodução humana	X				
Ambulatório de oncologia.				X	
Ambulatório de neurogenética				X	
Ambulatório de genética (adulto)				X	
Acompanhamento genético de pacientes internados				X	
Ambulatório de Síndrome de Down					X
Ambulatório de doenças neuromusculares					X
Ambulatório de genética do programa de fissurados					X
Ambulatório de doenças lisossomais		X			
Ambulatório de dismorfologias		X			
Ambulatório de Triagem Neonatal		X	X		

Figura 1: Itinerário de atendimento identificado no DF.

19-19-19-19-19-19-19-19-18-18-17-17-17-16-15-14-13-13-13-12-11-11-10-9-8-7-6-6

Quando a porta de entrada é a Unidade Básica de Saúde (Estratégia Saúde da Família) ou a maternidade, o percurso aos ambulatórios é mais acessível. No entanto, ao se tratar dos ambulatórios gerais e do pronto socorro é visível um maior percurso pelo usuário em busca tratamento.

Em relação à maternidade, é essencial referir-se à portaria N° 822, de 06 de Junho de 2001, pois ela institui no âmbito SUS, o Programa Nacional de Triagem Neonatal e age em conjunto com a portaria N° 2.829, de 14 de dezembro de 2012, a qual inclui a Fase IV no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN).

Torna-se, então, necessário que as informações sobre os procedimentos dos resultados dos exames alterados possam ser oferecidas a partir do acompanhamento do pré-natal, para que assim a família se sinta inserida e acolhida no contexto da triagem neonatal<sup>19</sup>.

Uma das maiores dificuldades encontradas no processo de pesquisa, foi a identificação adequada dos locais de atendimento, conforme relatado. Em atividades de extensão realizadas

pela equipe do Observatório de Doenças Raras da Universidade de Brasília, grupos de estudantes identificaram que havia uma importante lacuna no acesso à informação sobre atendimento. Em boa parte dos hospitais da rede pública a informação era dada de forma incompleta ou desconhecida, o que motivou a presente incursão a fim de verificar as informações.

Uma solução encontrada pela equipe foi a oferta de um aplicativo para celulares para fornecer estas informações, bem como para ampliar a produção de material informativo e aumentar o acesso aos usuários e orientar profissionais quanto aos serviços de referência, removendo alguns obstáculos do itinerário.

O aplicativo, já em fase de piloto, contém dados informativos sobre as doenças, além de informações de locais de atendimento, dados científicos e médicos. O processo tem se dado mediante a criação de bases de dados bibliográficos e de informações nacionais sobre doenças raras; desenvolvimento de uma plataforma web para veiculação de informações sobre doenças raras. A importância do aplicativo está associada à escassez de informações, que envolve as especificidades, tratamentos, medicamentos e centros especializados. Também está relacionada ao excesso, que englobam itinerários e diagnósticos, os quais constituem a busca por respostas, e o itinerário terapêutico, que envolve a busca por tratamento. Com isso o projeto busca suprir essas necessidades.

A tecnologia<sup>20</sup> também é um forte dispositivo para a divulgação de informação e acarreta em benefícios ao usuário que se encontra em um contexto frágil. Ressalta-se que simples atitudes podem fazer a diferença no trajeto dessas pessoas e no ambiente de trabalho do profissional, tais como informações corretas pelo telefone e internet já podem afetar diretamente e efetivamente na busca pelo tratamento correto e na organização de fluxo.

Com isso, a informação associa-se a tecnologia e se torna um potencial diferenciador na área da saúde, e que dificilmente é realizado de forma adequada. É preciso de estratégias para lidar com os problemas relacionados ao itinerário terapêutico e a ausência de informação que envolve as pessoas que dependem do SUS e de outras instituições<sup>21</sup>.

O aplicativo RarasNet é uma forma de encurtar o itinerário terapêutico dos usuários de forma objetiva e trará mais informações ao público. Ele está associado com iniciativas em Telemedicina e Telessaúde, as quais abarcam atividades multiprofissionais de gestão, planejamento, pesquisas, compartilhamento de dados, melhorias nos serviços de saúde para a

população, entre outros. Esses recursos são responsáveis por facilitar cuidados à saúde em casos em que a questão do trajeto é declarada como fator crítico<sup>22</sup>.

## **Considerações finais**

Nota-se que os métodos de trabalho são falhos e a informação é o principal aliado para um seguimento adequado no tratamento. A criação de estratégias, os auxílios das tecnologias em saúde são de extrema importância para os avanços nas linhas de cuidado e itinerário terapêutico dos usuários.

Apoiar esses indivíduos em seus enfrentamentos é algo que deve ser feito de forma abrangente e com uma equipe multiprofissional. É importante analisar a realidade dos usuários e buscar subsídios para tratamentos específicos e apropriados desde o seu início.

Existe uma vasta desorganização nos fluxos de atendimento de todo o sistema, juntamente com o entendimento do processo de trabalho que faz parte do gerenciamento de processos e do mapeamento, com isso a reflexão sobre as doenças raras e seu contexto é substancial, pois elas acometem um grande número da população que necessita de um atendimento amplo e de qualidade. É relevante que esses pensamentos e ações atinjam positivamente, com o objetivo de evitar os ruídos da atenção à saúde e trazer benefícios às pessoas com doenças raras, familiares e a todos que participam do processo em geral.

## Referências

1. Gerhardt TE. Itinerários terapêuticos em situações de pobreza: diversidade e pluralidade. *Cad Saúde Pública* [Internet]. scielosp; 2006;22:2449–63. Available from:
2. Cabral ALLV, Martinez-Hemáez A, Andrade EIG, Cherchiglia ML. Itinerários terapêuticos: o estado da arte da produção científica no Brasil. *SciELO Public Health*; 2011;2449–63.
3. Cecílio LC de O, Merhy EE, Pinheiro R, Mattos RA. A integralidade do cuidado como eixo da gestão hospitalar. *Construção da Integr cotidiano, saberes e práticas em saúde*. Instituto de Medicina Social, Universidade do Estado do Rio de Janeiro/ABRASCO Rio de Janeiro; 2003;1:197–210.
4. Silva NEK, Sancho LG, dos Santos Figueiredo W. Entre fluxos e projetos terapêuticos: revisitando as noções de linha do cuidado em saúde e itinerários terapêuticos. *Rev Ciência Saúde Coletiva*. 2016;21(3):10.
5. Cardoso MT de O. Plano Distrital de Especialidade Atenção Integral ao Paciente com Doenças Raras. 2015;77.
6. Scheffer M, Cassenote A. Demografia médica no Brasil. *São Paulo Cons Fed Med e Cons Reg Med do Estado São Paulo*. 2013;2:255.
7. Schwartz TD, Ferreira JTB, Maciel ELN, Lima R de CD. Estratégia Saúde da Família: avaliando o acesso ao SUS a partir da percepção dos usuários da Unidade de Saúde de Resistência, na região de São Pedro, no município de Vitória (ES). *Ciênc saúde coletiva* [Internet]. scielo; 2010;15(4):2145–54.
8. Fundato CT, Petrilli AS, Dias CG, Gutiérrez MGR De. Itinerário Terapêutico de Adolescentes e Adultos Jovens com Osteossarcoma. *Rev Bras Cancerol*. 2012;58(2):197–208.
9. Chiaverini DH, Gonçalves D, Ballester D, Tófoli LF, Chazan L, Almeida N, et al. Guia prático de matriciamento em saúde mental. *Brasília Ministério da Saúde, Cent Estud e Pesqui em Saúde Coletiva*. 2011;236.
10. Barros J de O, Gonçalves RM de A, Kaltner RP, Lancman S. Estratégia do apoio matricial: a experiência de duas equipes do Núcleo de Apoio à Saúde da Família (NASF) da cidade de São Paulo, Brasil. *Ciênc saúde coletiva*. 2015;20(9):2847–56.
11. Saúde. M da S-S nacional de assistência à. *ABC do SUS - doutrinas e princípios*. 1990;10.
12. Brasil. Portaria 199 de 30 de Janeiro de 2014;Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. 2014;
13. Lima T. O segredo de Thomy-Redes de Atenção à Saúde. *Rede Humaniz SUS* [Internet]. 2016; Available from: <http://www.redehumanizasus.net/94512-o-segredo-de-thomy-redes-de>

atencao-a-saude

14. Doenças Raras de A a Z. 2013;205.
15. Brandão HP, Bahry CP. Gestão por competências: métodos e técnicas para mapeamento de competências. Rev do Serviço Público Brasília. Escola Nacional de Administração Pública (ENAP); 2005;56:179–94.
16. Franco TB, Júnior HMM. Integralidade na assistência à saúde: a organização das linhas de cuidado. Publ no livro O Trab em Saúde olhando e Exp o SUS no cotidiano; HUCITEC, edição; São Paulo, SP. 2003;10.
17. Franco CM, Franco TB. Linhas do cuidado integral: uma proposta de organização da rede de saúde. 2012. p. 13.
18. Federal. S de E de S do D. Carta de serviços ao cidadão-Carta de Serviços da Atenção Integral ao Paciente com Doenças Raras. 2015.
19. Nicholls SG, Southern KW. Informed choice for newborn blood spot screening in the United Kingdom: a survey of parental perceptions. Pediatrics. 2012;6:e1527–33.
20. Saúde M da, Secretaria de Ciência T e IE, Tecnologia. D de C e. Política Nacional de Gestão de Tecnologias em Saúde. Ministério da Saúde Brasília; 2010. p. 52.
21. de Moraes IHS, de Gómez MNG. Informação e informática em saúde: caleidoscópio contemporâneo da saúde. Cien Saude Colet. SciELO Brasil; 2007;3:553–65.
22. Wen CL. Telemedicina e Telessaúde – Um panorama no Brasil. Informática Pública ano 10. 2008;2:07–15.

**APÊNDICE 1: MAPEAMENTO DO SERVIÇO DE ATENDIMENTO EM DOENÇAS RARAS NO DF**

**Hospital Materno Infantil (HMIB)**

<b>Ambulatório de dismorfologia</b>	<b>Ambulatório de Erros inatos do metabolismo-EIM</b>	<b>Acompanhamento genético na UTI Neonatal e no Serviço de medicina Fetal</b>	<b>Ambulatório de Distúrbios de diferenciação sexual</b>	<b>Ambulatório de reprodução humana</b>	<b>Ambulatório de egressos da UTI Neonatal e Medicina Fetal.</b>	<b>Ambulatório de triagem Neonatal – toxoplasmose congênita</b>
<b>Tel:34457735</b>				<b>Tel:34457604/7654</b>	<b>Tel:34457553</b>	<b>Tel:34457544</b>
Não possui	Não sabe se possui, pediram para ligar no hospital de Base	O hospital possui um ambulatório genético, entretanto somente com marcação de consulta e avaliação do caso.	Não possui	1º passo: consulta na Atenção básica com ginecologista para obter encaminhamento  2º passo: fila de espera para inseminação (em média um ano) e fertilização (em média 04 anos)	Não funciona	Não funciona

**Hospital de Base do Distrito Federal**

<b>Ambulatório de oncologia.</b>	<b>Ambulatório de Neurogenética</b>	<b>Ambulatório de genética-adulto</b>	<b>Acompanhamento genético de pacientes internados</b>
<b>Tel:33151306/1388</b>	<b>Tel:33151736</b>	<b>Tel:33151480</b>	<b>Telefone: 33151200</b>
1ª vez: comparecer com o parecer e biopsia de segunda a sexta das 14:00 às 18:00.	É necessário encaminhamento da Atenção Básica; O hospital de apoio utiliza o espaço do Hospital de Base nas terças feiras pela manhã; A marcação é feita no balcão da clínica médica.	Encaminhamento Atenção Básica O paciente do hospital vai direto para a marcação Marcação: todos os dias na DDI (divisão de documentação e informação) de 7:00-12:00/13:00-18:00	Marcação e atendimento nas sextas à tarde. A marcação é feita no balcão da clínica médica.

**Hospital Regional da Asa Norte**

**Telefone: 33254300 (não atende)**

<b>Ambulatório de Síndrome de DOWN</b>	<b>Ambulatório de Doenças Neuromusculares</b>	<b>Ambulatório de Genética do Programa de Fissurados</b>
<p>- O acolhimento ocorre na primeira sexta-feira do mês e é necessário estar presentes o pai e a criança. Horário do acolhimento: 8:00 horas da manhã, é aberto e não precisa de marcação Na primeira quarta do mês ocorre o acolhimento para adultos (a partir dos 13 anos) às 14:00 horas.</p>	<p>É necessário o encaminhamento clínico da atenção básica ou de qualquer Neurologia. A marcação é feita no balcão da recepção (Unidade multidisciplinar) É feito o encaixe do paciente que demora menos que a marcação na regulação.</p>	<p>Está desativado. Ligar no Hospital de Apoio.</p>

**Hospital de apoio de Brasília**

**Telefone: 39054673**

**Telefone do laboratório de genética: 39054700**

<b>Ambulatório de Triagem Neonatal</b>	<b>Ambulatório de Dismorfologias</b>	<b>Ambulatório de Baixa Estatura</b>	<b>Ambulatório de Síndrome de DOWN</b>
Tel: 39054673			
É feita a coleta de reteste que é encaminhada pela atenção básica	Não possui	Não possui	Não possui

**Hospital da criança de Brasília José Alencar**

**Telefone: 30258350/8357**

<b>Ambulatório de doenças Lisossomais</b>	<b>Ambulatório de Dismorfologias</b>	<b>Ambulatório de Triagem Neonatal</b>
1-Atendente disse que não tem certeza da existência do ambulatório; 2-De acordo com informações internas o atendimento é feito com geneticista nas quintas feiras no turno da tarde.	Não possui	É realizado com a geneticista nas quintas-feiras pela manhã e tarde.