

Deficiência intelectual e a política de atenção integral a pessoas com doenças raras

A deficiência intelectual representa um desafio para os especialistas envolvidos na análise de seus múltiplos aspectos e surpreende pelo amplo espectro de transtornos subjacentes e recursos relacionados à investigação diagnóstica. Sua constatação afeta de forma definitiva a vida do indivíduo e sua família, que passa a enfrentar questões relacionadas à causa, prognóstico e tratamento, em geral acompanhadas por sentimentos como culpa, incerteza e desesperança.

Pela prevalência e impacto em diferentes áreas, como relações sociais, produtividade e demanda por serviços médicos e educacionais, deficiência intelectual merece atenção especial no âmbito da saúde pública e da sociedade em geral.

Trata-se de uma categoria ampla de distúrbios, que acomete 1% a 3% da população de países industrializados. Nos países em desenvolvimento, estima-se prevalência três vezes maior, possivelmente pelo efeito de fatores ambientais adversos. No Brasil, conforme dados do IBGE no Censo Demográfico 2010, pelo menos 2,6 milhões de pessoas ou 1,4% da população teriam deficiência intelectual.

A elucidação do diagnóstico etiológico da deficiência intelectual é justificativa frequente do encaminhamento a serviços de genética médica. Estima-se que um terço dos casos se associem a causas genéticas, porém, mesmo com o refinamento dos métodos de investigação, 50% a 60% deles não são esclarecidos. Estabelecer o fator causal da deficiência intelectual pode ser um processo longo, laborioso, oneroso e, muitas vezes, inconclusivo.

Contudo, é um esforço que se justifica, pois o diagnóstico representa um instrumento clínico e legal, possibilitando orientação fundamentada

sobre evolução e prognóstico, risco de recorrência, estratégias de tratamento e prevenção, suporte educacional, assistência a transtornos subjacentes, apoio familiar específico e obtenção de benefícios sociais, proporcionando atenção integral à saúde e facilitando a inclusão social da pessoa com deficiência intelectual.

Uma oportunidade de organizar e aprimorar esse processo de investigação se apresenta com a “Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras”, que inclui as “Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS)” e as “Normas para Habilitação de Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras no SUS”.

Sua organização segue o conceito das Redes de Atenção à Saúde, considerando todos os pontos de atenção, bem como os sistemas logísticos e de apoio necessários para garantir a oferta de ações de promoção, detecção precoce, diagnóstico, tratamento e cuidados paliativos, visando reduzir a mortalidade e a incapacidade relacionadas a essas condições.

Só recentemente no Brasil, seguindo tendência observada há décadas em países desenvolvidos, a designação “doenças raras” passou a representar um grupo extenso de condições que, além da baixa prevalência, compartilham aspectos como gravidade, curso clínico cronicamente debilitante, escassez de recursos diagnósticos e terapêuticos, dificuldade de acesso a serviços de saúde e educacionais, desconhecimento dos profissionais que atuam nessas áreas, discriminação e estigmatização, que dificultam ainda mais a inclusão social,



piorando a qualidade de vida das pessoas afetadas e suas famílias.

Diante do número e da heterogeneidade, as diretrizes para Atenção Integral às pessoas com doenças raras foram organizadas em eixos estruturantes. A deficiência intelectual foi incluída como grupo específico no eixo correspondente às doenças raras de origem genética e encontra-se em fase final de elaboração o “Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) – Diagnóstico Etiológico da Deficiência Intelectual”, com assessoria da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (Conitec) do Ministério da Saúde (MS).

Como documento oficial do MS, o referido PCDT deverá ser seguido pelos Serviços de Atenção Especializada e Referência em Doenças Raras credenciados no SUS para atendimento à deficiência intelectual. Serão considerados como população-alvo, indivíduos com atraso global do desenvolvimento ou deficiência intelectual de causa indeterminada, sem restrição de sexo ou faixa etária. As recomendações propostas incluem algoritmos atualizados, possibilitando avaliação sistematizada em todo o território nacional, otimizando o tempo de investigação, minimizando

custos, evitando procedimentos desnecessários e reduzindo a carga imposta às famílias na busca por diagnóstico e suporte terapêutico.

A expectativa é que o PCDT da deficiência intelectual seja implementado em todo o país, inclusive no Serviço de Genética Clínica do Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas (FCM) e Hospital de Clínicas (HC) da Unicamp, que aguarda conclusão do processo de credenciamento e habilitação junto ao MS, como Serviço de Atenção Especializada e Referência em Doenças Raras no SUS. 🏠

você sabia?

Não há um índice global para definir doença rara. É qualquer condição que acometa menos de 200 mil indivíduos nos Estados Unidos ou afete um indivíduo a cada dois mil habitantes na União Europeia. Já a Organização Mundial de Saúde (OMS) considera doença rara aquela que ocorre em até 65 entre 100 mil indivíduos, definição adotada no Brasil. São estimados 6 mil a 8 mil tipos de doenças raras, 80% delas genéticas, com uma parcela significativa associada à deficiência intelectual.

Antonia Paula Marques de Faria, professora doutora do Departamento de Genética Médica da FCM da Unicamp e coordenadora do Grupo de Trabalho para elaboração do PCDT em Doenças Raras, Eixo I – Deficiência Intelectual, Conitec, MS