

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

Care Lines and Therapeutic Routes for Rare diseases in Distrito Federal.

Líneas de Cuidado y Itinerarios Terapéuticos para las Enfermedades Raras en el Distrito Federal.

Larissa Arruda Barbosa¹

Natan Monsores de Sá²

RESUMO: O artigo discute a importância das linhas de cuidado e dos itinerários terapêuticos para doenças raras. O Itinerário terapêutico, juntamente com as linhas de cuidado, são ferramentas que estão associadas aos trajetos, fluxos e serviços, os quais permitem mostrar o percurso do paciente em busca por cuidados em saúde. Com isso, têm-se como objetivo analisar 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. A metodologia do estudo foi fundamentada nos centros referências contidos no Plano Distrital de Especialidade Atenção Integral ao Paciente com Doenças Raras. Realizou-se a incursão no território sanitário por meio de visitas e telefonemas, mapeamento dos centros referências e a reflexão crítica das situações encontradas juntamente com a observação da prestação de informações ofertadas pelos funcionários, para encontrar possíveis caminhos para sua redução. Também foi dada ênfase à importância do matriciamento da Rede de Atenção à Saúde (RAS). O resultado do estudo apresenta propostas de redução do itinerário terapêutico com a correta localização dos centros referências, as suas especialidades, a importância da construção de fluxos, mapeamentos e uma inovação tecnológica que concerne na criação de um aplicativo chamado “Raras Net” o qual está associado com a Telemedicina e Telessaúde. Este estudo visa contribuir principalmente com as pessoas diagnosticadas com algum tipo de doença rara, além de apresentar as dificuldades enfrentadas e beneficiar o usuário de forma integral e universal.

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

¹ Bacharel em Gestão em Saúde Coletiva pela Universidade de Brasília

² Professor Adjunto do Departamento de Saúde Coletiva - Universidade de Brasília..

ABSTRACT: This publication discusses the importance of lines of care and of therapeutic itineraries for rare diseases. The therapeutic itineraries and the care lines are tools that are associated with paths, streams and services, which allow you to show the patient's journey in search for care health. In consequence, the goal of this study is analyze the therapeutic itinerary for people who need specific care in genetics and rare diseases in Distrito Federal (DF) and the flux of health services in the public system in DF. The study methodology was based in the reference centers contained in the "Plano Distrital de Especialidade Atenção Integral ao Paciente com Doenças Raras". We conducted the raid in the health area through visits and phone calls, mapping of reference centers and critical reflection of the situations encountered with the information offered by the staff, to find possible ways to reduce it. Also, was emphasized the relevance of the matricial and the mapping of the "Rede de Atenção à Saúde" (RAS). The result of the study shows proposals of reduction in the therapeutic itinerary, correcting the locations of the reference centers, their specialties, the importance of building flows mappings and a technological innovation: the creation of an application called "Rare Net" that is associated with telemedicine and e-health. This study aims to contribute, mostly, with people diagnosed with some kind of a rare disease, besides showing the difficulties faced and of benefiting the user fully and universally.

Keywords: Rare diseases, information services, accessibility.

RESUMEN: En este trabajo se analiza la importancia de las líneas de atención e itinerarios terapéuticos para enfermedades raras. El itinerario terapéutico junto con las líneas de atención son herramientas que están asociados con los caminos, flujos y servicios, que permiten mostrar la ruta del paciente en busca de atención médica. Por lo tanto, tiene como objetivo principal analizar el itinerario terapéutico para las personas que requieren una atención específica en la genética y las enfermedades poco comunes en el Distrito Federal (DF) y el flujo de los servicios de salud pública en el DF. La metodología del estudio se hizo de acuerdo con los centros de las referencias contenidas en el "Plano Distrital de Especialidade Atenção Integral ao Paciente com Doenças Raras". Fue hecha la incursión en la área de la salud a través de visitas y llamadas telefónicas, mapeo de los centros de referencia y reflexión crítica de las situaciones encontradas con la observación de la disposición de la información ofrecida por el trabajador, para que puedan ser posibles maneras de reducirlo. También hay énfasis en la importancia de la Red de Atención matricial "Rede de Atenção à Saúde" (RAS). El resultado del estudio muestra una reducción en las propuestas de itinerarios terapéuticos con la correcta ubicación de los centros de referencia, sus especialidades, la importancia de los flujos, lo mapeo y la innovación tecnológica que se refiere a la creación de una aplicación llamada "Raras Net" que está asociado con la Telemedicina y Telesalud. Este estudio hay como objetivo contribuye principalmente con las personas diagnosticadas con algún tipo de enfermedad rara y presenta las dificultades encontradas y beneficiar al usuario em su totalidad y de manera universal.

Palabras clave: enfermedades raras, servicios de información, de accesibilidad.

INTRODUÇÃO

Itinerário terapêutico (IT) é uma estratégia teórico-metodológica que permite mostrar o percurso de um paciente em sua busca por cuidados em saúde¹. 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.

Para Cabral², “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 a compreensão das interações de um usuário de serviço de saúde com o sistema poderiam 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 cuidado³.

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 a 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 assistenciais⁴ e os caminhos reais percorridos pelos usuários. O presente estudo, com características exploratórias, visa a analisar 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.

Método

Trata-se de um estudo qualitativo com características exploratórias, o qual está relacionado com a descoberta de problemas, interpretação e compreensão da situação enfrentada e a obtenção de uma visão ampla do tema abordado^{1,2}. O presente artigo foi dividido em três etapas, são elas:

I - Incursão no território sanitário do DF, onde os critérios de inclusão dos centros referências foram fundamentados de acordo com os centros presentes no Plano Distrital de Especialidade Atenção Integral ao Paciente com Doenças Raras. Esta é uma ferramenta de que contém informações referentes aos locais de atendimento. A incursão foi realizada mediante contatos por meio de telefonemas e visitas aos hospitais referência do Distrito Federal, no período de janeiro 2016 a maio de 2016, a fim de identificar a existência de atendimento dos ambulatórios para o benefício

das pessoas com doenças raras.

II- Para o mapeamento dos serviços de atendimento às doenças raras no DF foram identificados, por meio do Plano Distrital de Especialidade Atenção Integral ao Paciente com Doenças Raras e da Carta de Serviço ao Cidadão da Secretaria de Saúde do Distrito Federal, os hospitais que atendem as especialidades dos usuários que apresentam algum tipo de doença rara. Foram feitos contatos por telefone e por visitas presenciais com os hospitais referências e em seguida construiu-se uma base de dados de acordo com as informações fornecidas ao longo do estudo.

III- Reflexão crítica sobre os itinerários identificados e possíveis caminhos para sua redução, além de observações diretas nos centros referências que foram realizadas para identificar se o profissional conhece o que de fato é ofertado pelos hospitais.

Não houve a necessidade de submeter o estudo ao Comitê de Ética e Pesquisa (CEP), pois não ocorreu o envolvimento com seres humanos a fim de defender e salvaguardar tais interesses.

Resultados e discussão

a) Incursão no território sanitário do DF

Por meio dos contatos realizados, destaca-se que para o atendimento nos centros de 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 Raras⁵, 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 do estudo “Demografia Médica do Brasil” do ano de 2010⁶ 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 SARA, no Hospital Universitário de Brasília e nos hospitais apresentados no item B deste manuscrito, 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 o preenchimento correto da declaração de nascidos vivos⁶.

Conforme Schwartz⁷, 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 Sistema Único de Saúde – 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 essenciais⁷.

Em busca de informações relacionadas aos ambulatórios existentes nos hospitais referência do Distrito Federal, observou-se por meio das visitas e telefonemas que os próprios funcionários não sabem repassar as informações das existências 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. Destaca-se que “O acesso geográfico envolve as características relacionadas à distância e ao tempo para alcançar e obter os serviços”⁷.

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 desinformados.

É fundamental que exista uma reorganização no processo de trabalho no campo da saúde, a fim de qualificar o funcionário, beneficiar o usuário e alcançar a acessibilidade e equidade no acesso. Isso contribuirá para que o trajeto do usuário seja simplificado e articulado com as práticas de ações para o atendimento e cuidados em saúde³. A qualidade do serviço, a facilitação na comunicação e a interação entre os usuários e profissionais são fatores indispensáveis e que precisam de estratégias para a facilitação no processo do itinerário terapêutico.

A família possui um papel essencial no trajeto dos usuários em relação às tentativas de soluções dos problemas e que o diagnóstico envolve a percepção de cada indivíduo em relação ao processo de saúde e doença, seus fatores sociais, culturais, expectativa de vida e crenças⁸.

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, além de fortalecer as estratégias referentes 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 têm-se a retaguarda especializada da assistência, o suporte técnico pedagógico, o vínculo e o 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 usuário⁹⁻¹⁰. Contudo, neste estudo, como se trata de um trabalho exploratório, realizou-se um mapeamento da situação nas localidades do DF.

É importante destacar 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 social¹.

O SUS como preconizado em seus princípios, deve atender segundo a integralidade, na qual todos têm direito a atendimento e ao tratamento⁵⁻¹¹. Para algumas doenças raras, o Ministério da Saúde (MS) desenvolveu protocolos de tratamento visando a aproximar o usuário de um atendimento adequado e buscando diminuir indicadores como a mortalidade.

A Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que aprovou as diretrizes para a¹²:

“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 essas atribuições, ainda existe dificuldade no acesso à porta de entrada do usuário, pelo fato dos atores envolvidos no processo de acessibilidade aos centros referência não conhecerem o que é ofertado pelo sistema de saúde devido a ausência de informações pertinentes aos usuários e profissionais^{1;12}.

Torna-se pertinente saber que vários temas apresentados estão interligados, entre eles 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 regionalização¹³.

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

O Manual de Doenças Raras¹⁴ 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 indivíduos⁸.

É fundamental acentuar 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.

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 específicas¹⁵

De acordo com Silva⁴, 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.

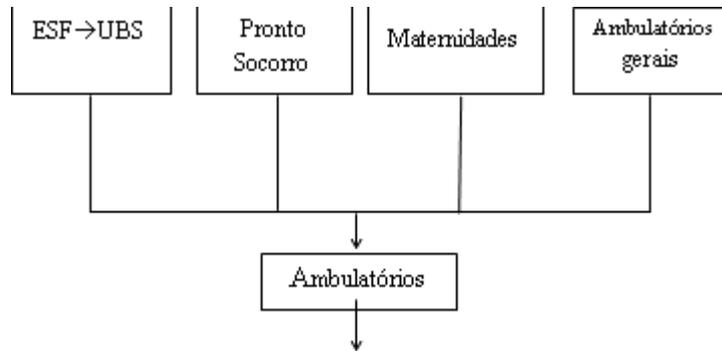
Os fluxos centrados no usuário juntamente com a integralidade, o vínculo e o cuidado multiprofissional são temas pertinentes para a organização do itinerário terapêutico, os quais se tornam cada vez mais vulneráveis perante as dificuldades de atendimento no SUS. “A linha do cuidado é fruto de um grande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

Segundo Franco¹⁷, 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 cidadão¹⁸ diz que o serviço de genética da Rede Hospitalar é composto por 43 ambulatórios, sendo que se identificou por meio de visitas e ligações telefônicas apenas 11 ambulatórios (Figura 1 e Apêndice 1). Essa é uma ferramenta de transparência para o usuário e que

foi utilizada como auxílio na realização do mapeamento. Para a realização da pesquisa, mapeou-se os seguintes centros: Hospital Materno Infantil de Brasília (HMIB), Hospital da Criança de Brasília José de Alencar (HCB), Hospital de Apoio de Brasília (HAB), Hospital de Base do Distrito Federal (HBDF) e o Hospital Regional da Asa Norte (HRAN).

Figura 1: Itinerário de atendimento identificado no DF.



AMBULATÓRIOS	HOSPITAIS				
	HMIB	HCB	HAB	HBDF	HRAN
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 doenças lisossomais		X			
Ambulatório de dismorfologias		X			
Ambulatório de Triagem Neonatal		X	X		

Fonte: ^{5,18}

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 de tratamento.

Em relação à maternidade, é essencial referir-se à Portaria nº 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 Nº 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 neonatal¹⁹.

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.

Certa 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 piloto, contém dados informativos sobre as doenças, além de dar informações dos locais de atendimento e dados científicos e médicos. O Observatório de doenças raras da Universidade de Brasília enfatiza que o processo tem se dado mediante a criação de bases de dados bibliográficos e de informações nacionais sobre doenças raras e o 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 de informações, 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 tecnologia²⁰ 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. Por exemplo, as informações corretas pelo telefone e internet podem afetar diretamente e efetivamente na busca pelo tratamento correto e na organização de fluxo.

Com isso, a informação se associa a tecnologia e se torna um potencial diferenciador na área da saúde, e que dificilmente é realizado de forma adequada. Fazem-se necessárias 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 instituições²¹.

O aplicativo “Raras Net” 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 crítico²².

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este estudo possui a utilidade de 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 SUS e para o desenvolvimento de novas práticas em todo processo de trabalho.

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 e 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 BIBLIOGRÁFICAS

1. Gerhardt TE. Itinerários terapêuticos em situações de pobreza: diversidade e pluralidade. *Cad Saúde Pública* [Internet]. scielosp; 2006;22:2449–63.
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 Integridade cotidiana, 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.redehumanizausus.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.

Artigo apresentado em 31/08/16
Artigo aprovado em 24/10/16
Artigo publicado no sistema em 28/10/16

APÊNDICE 1: MAPEAMENTO DO SERVIÇO DE ATENDIMENTO EM DOENÇAS RARAS NO DF (Continua)

Ambulatórios existentes segundo a carta de serviço do cidadão		Hospital	Telefone	Outras informações
Acompanhamento genético de pacientes internados	SIM	HBDF	(61)3315-1200	Marcação e atendimento nas sextas à tarde; A marcação é feita no balcão da clínica médica.
Acompanhamento genético na UTI Neonatal e no Serviço de medicina Fetal	SIM	HMIB	Não há informações	O hospital possui um ambulatório genético, entretanto o usuário só será atendido por meio de marcação de consulta e avaliação do caso.
Ambulatório de Baixa Estatura	NÃO	HAB	39054673/39054673/39054702	Não há informações
Ambulatório de Dismorfologia	NÃO	HMIB	(61)3445-7735	Não há informações
Ambulatório de Dismorfologias	NÃO	HAB	39054673/39054673/39054701	Não há informações
Ambulatório de Dismorfologias	NÃO	HCB	30258350/30258358	Não há informações
Ambulatório de Distúrbios de diferenciação sexual	NÃO	HMIB	Não há informações	Não há informações
Ambulatório de doenças Lisossomais	SIM	HCB	30258350/30258357	A atendente disse que não tem certeza da existência do ambulatório; De acordo com informações internas o atendimento é feito com geneticista nas quintas feiras no turno da tarde.
Ambulatório de Doenças Neuromusculares	SIM	HRAN	(61)3325-4300	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.
Ambulatório de egressos da UTI Neonatal e Medicina Fetal.	NÃO	HMIB	(61)3445-7553	Não há informações
Ambulatório de Erros inatos do metabolismo-EIM	NÃO	HMIB	Não há informações	Não se conseguiu realizar o levantamento da informação relativa à existência do hospital

APÊNDICE 1: MAPEAMENTO DO SERVIÇO DE ATENDIMENTO EM DOENÇAS RARAS NO DF (Conclusão)

Ambulatório de Genética do Programa de Fissurados	NÃO	HRAN	(61)3325-4300	Está desativado
Ambulatório de genética-adulto	SIM	HBDF	(61)3315-1480	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
Ambulatório de Neurogenética	SIM	HBDF	(61)3315-1736	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.
Ambulatório de oncologia.	SIM	HBDF	(61)3315-1306/(61)3315-1388	1ª vez: comparecer com o parecer e biopsia de segunda a sexta das 14:00 às 18:00
Ambulatório de reprodução humana	SIM	HMIB	(61)3445-7604/(61)3445-7654	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)
Ambulatório de Síndrome de DOWN	SIM	HRAN	(61)3325-4300	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.
Ambulatório de Síndrome de DOWN	NÃO	HAB	(61)3905-4673/(61)3905-4673/ (61)3905-4703	Não há informações
Ambulatório de Triagem Neonatal	SIM	HAB	(61)3905-673/(61)3905-4673/ (61)3905-4700	É feita a coleta de reteste que é encaminhada pela atenção básica
Ambulatório de Triagem Neonatal	SIM	HCB	(61)3025-8350/(61)3025-8359	É realizado com a geneticista nas quintas-feiras pela manhã e tarde.
Ambulatório de triagem Neonatal toxoplasmose congênita	NÃO	HMIB	(61)3445-7544	Não há informações