



**DEPARTAMENTO DE ENSINO, INVESTIGAÇÃO E PRODUÇÃO DE
CIÊNCIAS MÉDICAS E DA SAÚDE**

**LICENCIATURA EM CIÊNCIAS FARMACÊUTICAS E ANÁLISES
CLÍNICAS**

ASSISALDINA CLEMENTINA GONÇALVES BAPTISTA PINDALI

**PROPOSTA DE CRIAÇÃO DE UM CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE
DOENÇAS GENÉTICAS RARAS NO MUNICÍPIO DO HUAMBO**

CAÁLA/2024

**ASSISALDINA CLEMENTINA GONÇALVES BAPTISTA
PINDALI**

**PROPOSTA DE CRIAÇÃO DE UM CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE
DOENÇAS GENÉTICAS RARAS NO MUNICÍPIO DO HUAMBO**

Projecto de fim de curso sob a forma de PFC:
Empresa apresentado ao corpo de júri do Instituto
Superior Politécnico da Caála para obtenção do
grau de licenciatura em Ciências Farmacêuticas e
Análises Clínicas.

Orientador: Justo Cassinda Vítor dos Santos,
DVM, MSc.

CAÁLA/2024

Dedico o presente trabalhoÀ minha família, pelo amor incondicional e pelo constante apoio durante toda a minha jornada acadêmica. A ti amável esposo pelo suporte, ao meu pai, mãe e padrinho Manuel Mbacassy. Ao meu orientador, Justo Cassinda Víctor dos Santos, DVM, MSc, pela orientação valiosa, paciência e dedicação ao longo deste projecto. Sua sabedoria e seus conselhos foram fundamentais para a realização deste trabalho. Aos meus amigos e colegas de curso, pela camaradagem, apoio e momentos compartilhados. Vocês tornaram esta experiência mais rica e significativa. Finalmente, a todos os professores e funcionários da universidade, que contribuíram de maneira direta ou indireta para minha formação acadêmica e pessoal.

AGRADECIMENTOS

A conclusão deste trabalho de licenciatura representa o culminar de uma jornada repleta de desafios e aprendizados. Esta conquista não seria possível sem o apoio e a contribuição de muitas pessoas a quem gostaria de expressar minha profunda gratidão.

Primeiramente, agradeço aos meus pais, Rodrigues Belmiro Baptista e Maria Clementina Gonçalves, Tio Manuel Mbakassy e ao esposo Edson Valdemar Pindali, por todo o amor, paciência e suporte que me proporcionaram ao longo dos anos.

Ao meu orientador, Justo Cassinda Víctor dos Santos, DVM, MSc, registro minha sincera gratidão pela orientação precisa, pelo encorajamento constante e pela dedicação incansável ao longo deste processo. Seus conselhos e ensinamentos foram fundamentais para a concretização deste trabalho.

Aos meus amigos e colegas de curso, agradeço pela amizade, pelo companheirismo e pelo apoio nos momentos difíceis. Os debates enriquecedores, as trocas de conhecimento e os momentos de descontração foram essenciais para manter o equilíbrio durante esta caminhada.

Também não posso deixar de agradecer a todos os professores e funcionários do ISP-CAÁLA, que, direta ou indiretamente, contribuíram para minha formação acadêmica e pessoal. A qualidade do ensino e o ambiente acolhedor foram determinantes para o meu crescimento.

Por fim, agradeço a todos aqueles que, de alguma forma, contribuíram para a realização deste trabalho, mesmo que seus nomes não estejam mencionados aqui. Cada gesto de apoio e incentivo foi fundamental para que eu pudesse chegar até aqui.

ÍNDICE DE TABELAS

TABELA 1: PREVALÊNCIA MÍNIMA DE DOENÇAS GENÉTICAS RARAS.....	21
TABELA 2: CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL DOS INQUIRIDOS	28

GRÁFICOS

GRÁFICO 1: CONHECIMENTO SOBRE DOENÇAS GENÉTICAS RARAS.....	29
GRÁFICO 2: NECESSIDADE DE UM CENTRO DE DIAGNÓSTICO.	31
GRÁFICO 3 : ACESSO A DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO	33
GRÁFICO 4: BENEFÍCIOS ESPERADOS.	34
GRÁFICO 5: SERVIÇOS IMPORTANTES.....	35
GRÁFICO 6: ANÁLISE SWOT, FORÇAS, FRAQUEZAS, OPORTUNIDADE E AMEAÇAS, PARA A IMPLEMENTAÇÃO DO CENTRO.....	39

SIGLAS E ABREVIATURAS

OMS	---	Organização Mundial da Saúde
EIMs	---	Erros Inatos do Metabolismo
AG	---	Aconselhamento Genético
CDDGR	---	Centro de Diagnóstico de Doenças Genéticas Raras
DNA	----	Ácido Desoxirribonucleico

RESUMO

As doenças raras são condições médicas que afetam um pequeno número de pessoas em comparação com a população geral. De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), doenças raras são aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos ou 1,3 a cada dois mil. O presente projecto de fim de curso que se enquadra no projecto empresa teve como objetivo propor a criação de um centro de diagnóstico de doenças genéticas raras no município do Huambo. Trata-se de um estudo exploratório e descritivo onde foram considerados profissionais, pacientes e seus acompanhantes, o qual aplicou-se um inquérito semiestruturado com perguntas fechadas para saber sobre o interesse de criação de um centro de diagnóstico de doenças genéticas raras no município do Huambo. Neste caso, foram preenchidos correctamente e recolhidos 52 questionário. verifica-se que maior parte dos inquiridos (60%) que perfaz uma frequência de 31 consideram que não têm conhecimento ou experiência sobre doenças genéticas raras, 48 inquiridos que correspondem a 92%, afirmam que há necessidade da existência de um centro de especialização em diagnóstico de doenças genéticas raras no município do Huambo. No entanto, a criação deste centro não só beneficiará directamente os pacientes e suas famílias, proporcionando cuidados personalizados e suporte abrangente, mas também terá um impacto positivo mais amplo na comunidade médica, na economia local e na conscientização sobre as doenças genéticas raras.

Palavras-chave : Doenças Genéticas Raras, atendimento especializado, tratamento, Huambo.

ABSTRACT

Rare diseases are medical conditions that affect a small number of people compared to the general population. According to the World Health Organization (WHO), rare diseases are those that affect up to 65 people per 100,000 individuals or 1.3 per two thousand. The aim of this end-of-course project, which is part of the enterprise project, was to propose the creation of a diagnostic center for rare genetic diseases in the municipality of Huambo. This is an exploratory and descriptive study that included professionals, patients and their companions, who were asked a semi-structured questionnaire with closed questions to find out about their interest in setting up a diagnostic center for rare genetic diseases in the municipality of Huambo. In this case, 52 questionnaires were filled in correctly and collected. The majority of respondents (60%), which makes up 31, consider that they have no knowledge or experience of rare genetic diseases. 48 respondents, which corresponds to 92%, say that there is a need for a center specializing in the diagnosis of rare genetic diseases in the municipality of Huambo. However, the creation of this center will not only directly benefit patients and their families by providing personalized care and comprehensive support, but will also have a wider positive impact on the medical community, the local economy and awareness of rare genetic diseases.

Keywords: Rare Genetic Diseases, specialized care, treatment, Huambo.

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	12
1.1	DESCRIÇÃO DA SITUAÇÃO PROBLEMÁTICA.....	14
1.2	OBJECTIVO GERAL.....	14
1.3	OBJETIVOS ESPECÍFICOS	14
1.4	CONTRIBUIÇÃO DO TRABALHO.....	15
2	CAPÍTULO I : FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA	16
2.1	DOENÇAS GENÉTICAS.....	16
2.2	TIPOS DE DOENÇAS GENÉTICAS RARAS	16
2.3	DOENÇAS RARAS	19
2.4	DOENÇAS GENÉTICAS RARAS.	21
2.5	EPIDEMIOLOGIA DAS DOENÇAS GENÉTICAS RARAS.....	22
2.6	DIAGNÓSTICOS DAS DOENÇAS GENÉTICAS RARAS	23
3	PROCEDIMENTOS METODOLÓGICOS	26
3.1	TIPO DE PESQUISA	26
3.2	POPULAÇÃO E AMOSTRA	26
3.3	CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO DA AMOSTRA.....	26
3.4	METODOLOGIA	26
3.5	ANÁLISE DE DADOS.....	27
3.6	ASPECTOS ÉTICOS.....	27
4	RESULTADOS E DISCUSSÃO	28
4.1	CARACTERIZAÇÃO SÓCIO-DEMOGRÁFICAS DOS INQUIRIDOS.....	28
4.2	AVALIAÇÃO DA PERCEPÇÃO SÓCIO-PROFISSIONAL DA IMPLEMENTAÇÃO DE UM CENTRO DE DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS GENÉTICAS RARAS.....	29
5	PROPOSTA DE SOLUÇÃO	37
5.1	CARACTERIZAÇÃO DA PROPOSTA	37
5.2	OBJECTIVO DA PROPOSTA	37
5.3	METODOLOGIA DE IMPLEMENTAÇÃO DA PROPOSTA.....	37
5.4	ESTUDOS PRELIMINARES	39
6	CONCLUSÃO	40

7 RECOMENDAÇÕES	41
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	42
ANEXO.....	1

1 INTRODUÇÃO

Segundo Aith (2014), doenças raras, também conhecidas como doenças órfãs, são condições médicas que afetam um pequeno número de pessoas em comparação com a população geral. De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), doenças raras são aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos ou 1,3 a cada dois mil. Essas patologias são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas, que variam de doença para doença, assim como de pessoa para pessoa afetada pela mesma condição.

Existem milhares de doenças raras conhecidas, que abrangem uma ampla gama de condições, desde distúrbios genéticos hereditários até doenças autoimunes raras e doenças infecciosas incomuns. Exemplos de doenças raras incluem a fibrose cística, a doença de Huntington, a síndrome de Ehlers-Danlos, a doença de Pompe, entre muitas outras. O estudo e o tratamento das doenças raras são um campo importante da medicina, exigindo uma colaboração estreita entre pesquisadores, médicos, pacientes e organizações de pacientes (AURÉLIO, 2018).

A epidemiologia das doenças raras em Angola, é particularmente desafiante, desde logo, na dificuldade de obtenção de dados de qualidade para cálculo dos indicadores necessários. (JORNAL DE ANGOLA, 2018)

Segundo O Angola saúde em foco (2021) Em Angola fala-se que 20% da população é afetada pela anemia falciforme, uma doença congénita, para a qual não há cura, apenas tratamento e que, até ao momento, não é subvencionado pelo Estado.

O médico-cirurgião Luís Francisco Domingos assegurou que, em Angola, existem doenças raras. Dizia que um dia foi operar um cidadão, no hospital Josina Machel, vítima de trauma abdominal fechado, tinha hemorragia interna. Onde eu devia encontrar o baço, encontrei o fígado (no lado direito). E a outras pessoas que só possuem um rim, recordou, para mostrar como um transtorno desses pode constar entre as doenças raras. Além de serem doenças que afetam uma pequena percentagem da população, também é referida como uma enfermidade órfã, sendo que a maioria dos casos são genéticos. (OPAÍS,2023)

Do conjunto de doenças detalhadas como raras, em Angola a mais conhecida é o Autismo, sendo que, essa patologia se vê ainda como estranha para muitos, até mesmo para aqueles que lidam com um parente autista. O autismo é, sobretudo, notório em crianças e adolescentes, que, na maioria das vezes, estão albergados em centros de acolhimento

específicos ou não, como são os casos da Apegada Angola e do Lar Kuzola, onde os rapazes com essa doença também se notabilizam em relação às raparigas. (OPAÍS,2023)

Segundo o Jornal de Angola (2018) a taxa de prevalência da doença de células falciformes em Angola, relativamente ao da região austral, considera-se bastante elevada. Dos 300 mil testes realizados em recém-nascidos, 2,5 por cento deram positivos, revelou, em Luanda, a directora nacional de Saúde Pública, Sendo que a prevalência da doença na região austral de África é de 10 casos por mil e que em Angola está na ordem dos 2,5 por cento, que se reflecte em 25 casos por 1000, baseando-se em apenas 300 mil crianças, ressaltou que os números continuam a subir devido a fraca divulgação reconheceu também que os serviços de atendimento específico do doente de anemia falciforme ainda são restritos, o que constitui preocupação, diz que os pacientes de anemia falciforme são enquadrados no atendimento de doenças crónicas.

Neste sentido, a criação de um centro de diagnóstico de doenças genéticas raras no município do Huambo é de extrema importância por várias razões:

- 1) Identificação Precisa: Muitas doenças genéticas raras são difíceis de diagnosticar devido à sua natureza incomum e à falta de conhecimento sobre elas. Um centro especializado pode fornecer os recursos e a expertise necessários para identificar essas condições com precisão.
- 2) Acesso a Especialistas: Esses centros geralmente reúnem uma equipe multidisciplinar de especialistas, incluindo geneticistas, médicos especializados em doenças raras, cientistas e outros profissionais de saúde. Isso garante que os pacientes tenham acesso a uma ampla gama de conhecimentos e habilidades necessárias para diagnosticar e tratar suas condições. (PORTUGAL,2013)
- 3) Melhor Aconselhamento Genético: Pacientes e suas famílias podem se beneficiar de aconselhamento genético especializado para entender melhor a natureza da doença, seu impacto potencial nas gerações futuras e suas opções de tratamento e manejo.(BRAZIL,2020)
- 4) Facilitação da Pesquisa: Centros de diagnóstico de doenças genéticas raras muitas vezes estão envolvidos em pesquisas para entender melhor essas condições e desenvolver novas abordagens de diagnóstico e tratamento. Isso pode levar a avanços significativos no campo e beneficiar não apenas os pacientes atuais, mas também os futuros. (IRIART,2019)

- 5) Promoção da Consciência e Advocacia: Esses centros também desempenham um papel crucial na conscientização sobre doenças genéticas raras e na defesa dos direitos dos pacientes. Eles podem ajudar a educar o público, profissionais de saúde e formuladores de políticas sobre essas condições e as necessidades dos pacientes que as enfrentam. (PORTUGAL,2013)
- 6) Segundo a Prefeitura de São Carlos Brasil (2020) Oportunidades de Tratamento Personalizado: Com um diagnóstico preciso, os pacientes têm uma melhor chance de acessar tratamentos específicos ou terapias personalizadas que podem ser mais eficazes para suas condições específicas. Em resumo, um centro de diagnóstico de doenças genéticas raras desempenha um papel fundamental na melhoria do diagnóstico, tratamento e gestão dessas condições complexas, proporcionando esperança e apoio aos pacientes e suas famílias.

1.1 Descrição da Situação Problemática

A falta de acesso a diagnóstico, com longos percursos de diagnósticos, muitas das vezes equivocados e imprecisos leva a morte e eleva o índice de mortalidade. A falta de informação sobre as doenças e sobre onde obter ajuda de profissionais de saúde. A falta de cuidados multiprofissionais de saúde após o diagnóstico inicial. O alto custo dos poucos medicamentos disponíveis. As consequências sociais das manifestações das doenças, já que muitos destes pacientes são pessoas com necessidades especiais, o que gera estigmatização, bem como redução das oportunidades profissionais. (MATOS,2017) Muitas das vezes também as famílias Angolanas associam as doenças genéticas ao feiticismo.

1.2 Objectivo Geral

- 1) Propor a criação de um centro de diagnóstico de doenças genéticas raras no município do Huambo

1.3 Objectivos Específicos

- 1) Caracterizar as doenças genéticas raras
- 2) Avaliar a percepção sócio-profissional da implementação de um centro didático no diagnóstico de doenças genéticas raras.

- 3) Recomendar acções para implementação do centro de diagnóstico de doenças genéticas raras.

1.4 Contribuição do trabalho

O presente trabalho apresenta-se na perspectiva de criação de um centro de diagnóstico de doenças genéticas raras município do huambo, na perspectiva de que o mesmo traga uma via de soluções a problemas ligado a essas condições, abordando aspectos preventivos, educacionais e reprodutivos que são imprescindíveis para a melhoria da qualidade de vida de pacientes portadores de determinadas patologias genéticas.

2 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

2.1 Doenças genéticas

Doenças genéticas podem ser congênitas ou podem se manifestar ao longo da vida, afetando nas diferentes faixas etárias: alterações cromossômicas que estão ligadas a cerca de 50% dos abortamentos espontâneos no primeiro trimestre da gravidez; em recém-nascidos, 3 a 5% apresentam algum defeito congênito, determinado total ou parcialmente por fatores genéticos; deficiências físicas, intelectuais e sensoriais em crianças e jovens fazem parte constantemente do quadro clínico de síndromes genéticas; nos adultos, cerca de 5 a 10% dos cânceres possuem forte componente genético hereditário.(VIEIRA,2013).

As Doenças genéticas podem ser hereditárias, passadas de geração em geração , ou não hereditárias, aquelas que ocorrem por mutação. Existem vários fatores de risco para doenças genéticas tais como: idades materna e/ou paterna avançadas, consanguinidade e história familiar positiva para doenças genéticas previamente reconhecidas. Além destes, a exposição de gestantes a teratógenos é fator de risco para defeitos congênitos.

Segundo, Jorde, Carey e Bamshad (2017) O Estudo das doenças genéticas é fundamental para compreender a base genética das doenças, desenvolver métodos de diagnóstico precoce, identificar opções de tratamento e terapias direcionadas, além de fornecer informações importantes para aconselhamento genético e planejamento familiar.

No entanto, alguns cientistas renomados contribuíram significativamente para o entendimento das doenças genéticas e para o avanço da genética médica. Por exemplo, Gregor Mendel, um monge agostiniano do século XIX, é frequentemente considerado o pai da genética moderna, por suas descobertas sobre hereditariedade em ervilhas. Além disso, outros cientistas importantes que contribuíram para o campo da genética e para o entendimento das doenças genéticas incluem Francis Crick, James Watson, Rosalind Franklin, Barbara McClintock, entre muitos outros (VICTORIA, 2020).

2.2 Tipos de Doenças Genéticas Raras

As doenças raras são classificadas de acordo com a sua natureza como: de origem genética e de origem não genética, sendo assim, as de natureza não genética define-se como o conjunto das doenças raras que não são de origem genéticas. Estando relacionadas a distúrbios

no sistema imunológico, sejam autoimunes ou inflamatórias; ao sistema respiratório, tendo causas desconhecidas; a alguns tipos de câncer e a agentes infecciosos.

As doenças autoimunes e um grupo de mais de 100 doenças que envolvem qualquer órgão ou sistema do nosso organismo. Incluem as doenças crônicas e raras que atingem simultânea ou sequencialmente esses órgãos ou sistemas e outras dirigidas especificamente contra alguns deles como o sistema nervoso, os aparelhos digestivo e respiratório, pele, sangue. Nas doenças autoimunes o sistema imunológico fica desorientado, ataca o próprio corpo e os órgãos que deveria proteger. Exemplo: Esclerose múltipla e neuromielite óptica. (COPYRYGHT 2020)

As doenças infecciosas são doenças transmitidas por microorganismos, vírus e bactérias que apresentam sintomas específicos e/ou variados com prevalência diferente, isto é, de acordo com a região geográfica. De acordo ao seu conceito é considerada rara e depende de uma interação com outras especialidades como infectologistas, reumatologistas, pediatras para uma abordagem adequada, diagnóstico preciso e principalmente o encaminhamento a centros de apoio e tratamento. Dentre as doenças infecciosas raras estão a Hanseaníase, Ebola e Chicungunya. (COPYRIGHT 2020)

As doenças inflamatórias apresentam como característica a inflamação crônica de um órgão ou sistema e podendo gerar um processo altamente invasivo e comprometer muito a saúde de quem convive com ela. As causas envolvem fatores genéticos, ambientais, dietéticos entre tantos outros e podem se relacionar ao câncer, inclusive. Geralmente, os diagnósticos devem ser diferenciais e não têm cura até o momento. Além disso, algumas não têm tratamentos. Entre essas doenças estão: Esclerose Lateral Amiotrófica, amiloidoses e Doença de Chron. (ORGANIZACAO PAM-AMERICANA DA SAUDE,1984)

Segundo a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (2020) , cânceres raros são assim denominados por apresentarem baixa incidência na população em geral em relação a outros tipos, tais como de pele, mama ou próstata. Esses cânceres podem estar localizados em várias regiões do corpo. Na maioria das vezes o câncer raro tem uma linhagem celular reconhecidamente distinta. Como exemplo temos o tumor neuroendócrino, do tipo raro, assim como o carcinoma medular de tireóide, podendo se desenvolver em diferentes órgãos. Exemplo:Leucemia crônica, tumores neuroendócrinos.

E as de origem genéticas estão relacionadas ao material genético, ou seja, ao nosso DNA. DNA este que se encontra no núcleo das células e tem como principal função armazenar

informações de como tudo é realizado dentro da célula. Em alguns casos o organismo pode desenvolver uma doença por uma informação incorrecta no DNA. E está dividida em:

- 1) Anomalias Congênicas;
- 2) Deficiência Intelectual;
- 3) Doenças Metabólicas;

Doenças raras de origem genética por anomalias congênicas:

Anomalias congênicas são definidas como anomalias do desenvolvimento fetal, Funcionais, metabólicas ou estruturais ligadas a causas genéticas, ambientais ou desconhecidas, são observadas em recém-nascido ou após o nascimento. Cerca de 3 a 5% dos nascidos vivos apresentam algum tipo de anomalia (Organização Pan-americana da Saúde, 1984), apresentando-se de forma isolada ou múltipla.

As doenças que fazem parte deste grupo são: Síndrome de Wiskott-Aldrich, Síndrome de Digeorge, Síndrome de glicoproteínas deficientes em carboidratos, Retardo mental leve, Retardo mental moderado, Retardo mental grave, Retardo mental profundo

, Retardo mental não especificado, Autismo infantil, Atrofia muscular espinal infantil tipo I (Síndrome de Werdnig-Hoffman), Outras atrofias musculares espinais hereditária, Doença do neurônio motor, Distrofia muscular, Transtornos miotônicos, Miopatias congênicas, Anencefalia e malformações similar, Facomatoses, Neurofibromatose.

Doenças raras de origem genética por deficiência intelectual

De ressaltar que o componente genético pode influenciar no desenvolvimento intelectual de forma direta ou indireta, como exemplo, o comprometimento do metabolismo de certos componentes importantes para o desenvolvimento adequado do cérebro. (STORNILO *et al.*, 2011)

As doenças que fazem parte deste grupo são: Síndrome de Wiskott-Aldrich, Síndrome de Digeorge, algumas hipoglicemias, distúrbios do metabolismo de aminoácidos aromáticos (Ex. Fenilcetonúria , Tirosinemia ,Distúrbios do metabolismo de aminoácidos de cadeia ramificada e do metabolismo dos ácidos graxos, Doença do xarope de bordo, cetocidúrias, Acidemias orgânicas, como propiônica, isovalérica, metilmalônica, Adrenoleucodistrofia, deficiência de LCHAD, Outros distúrbios do metabolismo de aminoácidos, Distúrbios do transporte de aminoácidos, Distúrbios do metabolismo dos aminoácidos que contêm enxofre,

Distúrbios do metabolismo do ciclo da uréia, Distúrbios do metabolismo da lisina e da hidroxilisina, Distúrbios do metabolismo da ornitina, Distúrbios do metabolismo da glicina, Distúrbios do metabolismo de esfingolípídios e outros distúrbios de depósito de lipídeos, Gangliosidosis GM2, Gangliosidosis GM1, Mucopolidosis 4, Mucopolissacaridosis, Distúrbios do metabolismo de glicoproteína.

Doenças raras de origem genética por erros inatos do metabolismo:

Erros inatos do metabolismo (EIMs) são doenças determinadas geneticamente, causadas por um defeito específico normalmente enzimático, levando ao bloqueio de uma via metabólica (AMÂNCIO, 2007). Esse bloqueio sendo causado por deficiências enzimáticas específicas ou resultante de falhas no transporte de proteínas, levando ao acúmulo de metabólitos, e por consequência a manifestações clínicas (SOUZA, 2007). O bloqueio enzimático pode causar a falta de um determinado produto ou a formação de produtos intermediários tóxicos a curto ou longo prazo para os indivíduos afetados. No momento, descreve-se mais de 500 tipos diferentes de EIMs, corresponde cerca de 10% de todas as doenças genéticas; ainda que individualmente raros, os EIMs são frequentes em conjunto, apresentando uma incidência cumulativa estimada em 1:1.000 recém-nascidos vivos (WAJNER, 2001).

As doenças que fazem parte deste grupo são: Galactosemia, Deficiência de Galactosemia, Deficiência de Epimerase, Doenças do depósito de glicogênio (Glicogenoses I, II, III, IV, VI, IX), gangliosidosis GM1, Gangliosidosis GM2, Leucodistrofia metacromática, Doença de Krabbe, Doenças de Niemann Pick (tipos A, B e C), Doença de Gaucher, Doença de Fabry, Doença de Farber, Lipofuscinose ceróide, Acidemias orgânicas (metilmalônica, propiônica, isovalérica), Defeitos de oxidação de ácidos graxos (MCAD – síndrome de morte súbita do lactente, LCHAD); Adrenoleucodistrofia ligada ao X, Aminoacidopatias, Tirosinemia, Fenilcetonúria, Deficiência de piridoxina, Biotina, Riboflavina, B12, Tiamina, Folato, Mucopolidoses, Sialidosis, Fucosidose, Aspartilglicosaminúria, Doença de Schindler, Alfa manosidose, Beta manosidose, Mucopolissacaridose tipo I, II, III, IV, VI, VII, Síndrome de MELAS, Deficiência de piruvato carboxilase, Deficiência de piruvato desidrogenase, Deficiências da cadeia respiratória mitocondrial e erros inatos em geral.

2.3 Doenças Raras

A Organização Mundial da Saúde (OMS) orienta que as doenças raras afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, isto é, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. Algumas dessas doenças são confundidas com doenças mais comuns por apresentarem manifestações

clínicas semelhantes no organismo dos afetados causando sofrimento clínico e psicossocial a eles, assim como a seus familiares. Essas doenças podem ser causadas por diversos fatores, incluindo mutações genéticas, fatores ambientais, infecciosos e imunológicos, entre outros. Geralmente, as doenças raras são crônicas, progressivas, graves e muitas vezes com risco de vida. Além disso, a maioria das doenças raras não tem cura, e os tratamentos disponíveis são frequentemente limitados e podem ser muito caros.

Segundo Martins et al (2020) Doenças raras, também conhecidas como doenças órfãs, são condições médicas que afetam um número muito pequeno de pessoas em comparação com a população geral. Em muitos países, são definidas como aquelas que afetam menos de um certo número de pessoas por uma determinada quantidade de população, frequentemente cerca de 1 em 2.000 pessoas.

A Organização Mundial de Saúde (OMS), considera que há no mundo 400 milhões de pessoas com algum tipo de doença rara em cada 7 bilhões de pessoas, um número equivalente a 6% a 8% da população mundial que possui algum tipo de doença rara (NADER, 2015). O Ministério da Saúde considera que haja entre 6.000 a 8.000 diferentes tipos de doenças raras em todo o mundo, um número bastante significativo quando acometem um número significativo da população (BRASIL, 2019) e que, segundo Aith et al. (2014, p. 19), “menos de mil doenças raras favorece de um conhecimento mínimo científico; uma parte delas dispõe de métodos diagnósticos, de tratamento reconhecido, enquanto outras desfrutam de várias opções de tratamento”.

Devido à sua baixa prevalência e à complexidade dos diagnósticos, os pacientes com doenças raras muitas vezes enfrentam desafios significativos, incluindo diagnóstico tardio, falta de tratamentos específicos, falta de informação médica e apoio limitado. Essas condições também podem causar isolamento social e emocional para os pacientes e suas famílias (LOPES, 2020).

Segundo Moreira (2015), devido à natureza das doenças raras e à necessidade de pesquisa e desenvolvimento de tratamentos específicos, muitos países têm implementado políticas e legislações específicas para apoiar a investigação, o desenvolvimento de medicamentos órfãos e o acesso a cuidados de saúde para pacientes com doenças raras.

Segundo Moreira et al,(2018), a prevalência mínima para uma doença ser considerada rara varia entre países e territórios. Por exemplo, na União Europeia, considera-se rara toda doença

que afeta menos de 5 pessoas em cada 10 mil pessoas, nos Estados Unidos considera-se rara toda doença que afeta menos de 200 mil pessoas. No Brasil, uma doença é considerada rara quando atinge até 65 a cada 100 mil indivíduos, isto é, 1,3 afetado por 2 mil indivíduos.

Tabela 1:Prevalência mínima de Doenças Genéticas Raras

Países	Prevalência em 100 mil	Origem da denominação
Estados Unidos	66	Orphan Drug Act 1983
União Europeia	50	Regulation EC nº 141/2000
Japão	40	Orphan Drug Act 1993
Austrália	11	Orphan Drug Program 1997
Suécia	10	Swedish National Board of Health and Welfare
França	50	Regulation EC nº 141/2000
Holanda	50	Regulation EC nº 141/2000
OMS	50	Organização Mundial da Saúde
Brasil	65	Orphan Drug Act 1983

Fonte: (MATOS, 2009).

2.4 Doenças Genéticas Raras.

Os erros inatos do metabolismo (EIMs) são doenças de origem genética, causadas por defeito específico, comumente enzimático, levando ao bloqueio de uma determinada via metabólica (AMANCIO, SCALCO e COELHO , 2007). Bloqueio este ocasionado a deficiências enzimáticas específicas também resultante de falhas no transporte de proteínas, que podem levar ao acúmulo de metabólitos, e, por consequência, a manifestações clínicas (SOUZA, 2007). O bloqueio enzimático também pode causar a falta de um determinado

produto ou a formação de produtos intermediários tóxicos a curto ou longo prazo para os indivíduos afetados.

Doenças genéticas raras, também conhecidas como doenças genéticas ou hereditárias, são condições médicas causadas por alterações ou mutações nos genes de uma pessoa. Essas mutações podem ser herdadas dos pais ou podem ocorrer espontaneamente durante a concepção ou desenvolvimento do embrião. Elas são chamadas de "raras" porque afetam uma proporção muito pequena da população, geralmente definida como menos de 1 em 2.000 pessoas (XAVIER, 2020).

Segundo Moreira (2015), existem milhares de doenças genéticas raras diferentes, e em conjunto, elas afetam milhões de pessoas em todo o mundo. Essas condições podem ter uma ampla variedade de sintomas e gravidade, e muitas vezes são crônicas, progressivas e debilitantes. Devido à sua raridade, pode ser difícil diagnosticar e tratar essas doenças, e muitas vezes os pacientes enfrentam desafios significativos para encontrar cuidados especializados e apoio. Algumas doenças genéticas raras incluem a fibrose cística, a doença de Huntington, a síndrome de Marfan, a distrofia muscular de Duchenne, a síndrome de Prader-Willi e a doença de Tay-Sachs, entre muitas outras.

2.5 Epidemiologia das Doenças Genéticas Raras

Segundo Jorde, Carey e Bamshad(2017) Considera-se que existam cerca de 6 a 8 mil doenças genéticas diferentes e, embora a maior parte destas sejam individualmente raras, associá-las, as doenças genéticas têm prevalência global estimada de 31,5 a 73,0 por 1.000 afetando aproximadamente 300 a 400 milhões de pessoas em todo o mundo. Isso representa cerca de 3% a 4% da população mundial.

Segundo Moreira et al,(2018), a prevalência mínima para uma doença ser considerada rara varia entre países e territórios. Por exemplo, na União Europeia, considera-se rara toda doença que afeta menos de 5 pessoas em cada 10 mil pessoas, nos Estados Unidos considera-se rara toda doença que afeta menos de 200 mil pessoas. No Brasil, uma doença é considerada rara quando atinge até 65 a cada 100 mil indivíduos, isto é, 1,3 afetado por 2 mil indivíduos.

A epidemiologia das doenças genéticas raras é complexa devido à sua baixa prevalência e à diversidade de condições abrangidas por essa categoria. Aqui estão algumas características gerais da epidemiologia das doenças genéticas raras:

Segundo Xavier (2020), variedade de condições: Existem milhares de doenças genéticas raras diferentes, cada uma com suas próprias características genéticas, padrões de herança, sintomas e gravidade. Essa diversidade torna o estudo epidemiológico desafiador. Herança Genética: Muitas doenças genéticas raras são herdadas dos pais, mas algumas também podem ocorrer devido a mutações genéticas espontâneas.

Diagnóstico e Registro: O diagnóstico preciso de doenças genéticas raras pode ser difícil devido à falta de conhecimento e de testes genéticos específicos. Muitas vezes, os pacientes enfrentam longos períodos até obterem um diagnóstico correto. Além disso, a subnotificação é comum devido à falta de conscientização e de sistemas eficazes de registro de casos.

Segundo Vitória (2020), impacto na Saúde Pública: Embora individualmente raras, as doenças genéticas afetam um número significativo de pessoas globalmente. O impacto na saúde pública inclui questões relacionadas ao diagnóstico, tratamento, cuidados médicos especializados, apoio social e emocional para pacientes e famílias, e desenvolvimento de terapias específicas.

Pesquisa e Desenvolvimento: A pesquisa em epidemiologia das doenças genéticas raras é fundamental para entender a prevalência, os fatores de risco, os padrões de herança, a progressão da doença e para facilitar o desenvolvimento de tratamentos específicos. Em resumo, a epidemiologia das doenças genéticas raras é caracterizada por uma série de desafios, mas é uma área crucial para a compreensão global da saúde pública e para o desenvolvimento de intervenções eficazes para os pacientes afetados (AURELIANO, 2018)..

2.6 Diagnósticos das Doenças Genéticas Raras

É importante que o diagnóstico das doenças genéticas raras seja rápido e eficaz, os exames de diagnósticos são essenciais para as doenças genéticas raras, sendo que muitas delas apresentam sinais e sintomas parecidos, dificultando o diagnóstico baseado somente em dados clínicos.(AMÂNCIO, 2007).

Segundo Sousa (2007) Testes genéticos ou bioquímicos permitem ter mais certeza de que a doença da qual se suspeita clinicamente é a que, de fato, afeta o doente. Isto é muito importante porque permite obter um diagnóstico mas preciso, sem submeter o paciente a exames desnecessários, permitindo também orientar a família em termos de risco. A importância do diagnóstico precoce também é fundamental, em especial para as doenças raras,

cuja maioria é progressiva, para iniciar as medidas terapêuticas ou preventivas o mais cedo possível evitando a progressão dos sintomas e a perda de qualidade de vida do paciente.

Além do diagnóstico precoce, também é importante que os pacientes e suas famílias tenham acesso ao aconselhamento genético. Ele visa a ajudar o indivíduo ou a família a compreender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, o curso provável da doença e o cuidado disponível. sendo que o aconselhamento genético é bem mais amplo do que se pensa envolvendo informação dos riscos reprodutivos, trata-se de informar os fatos médicos envolvidos na doença e das opções reprodutivas.(STORNILOLO 2011)

O aconselhamento genético (AG)- processo de comunicação que trata de problemas humanos ligados à ocorrência ou ao risco de ocorrência de uma doença genética em uma família. Este processo envolve a participação de pessoas qualificadas, com o objetivo de ajudar o indivíduo ou a família a entender os fatos médicos, incluindo o diagnóstico, o curso provável da doença e o cuidado disponível. Também ajuda o paciente e sua família a entender como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência nos familiares; aprender como lidar com o risco de recorrência; a escolher o curso de ação que pareça apropriado, em função dos seus riscos e objetivos; a agir de acordo com a decisão tomada e adaptar-se à doença da melhor maneira possível (EPSTEIN, 1975)

Segundo Pina(2008), o procedimento específico AG inclui o estabelecimento do diagnóstico específico, a transmissão das informações relativas à etiologia, a evolução, ao prognóstico, ao risco de recorrência, as estratégias de tratamento e prevenção, além de recomendações para acompanhamento e elaboração de relatório final a ser entregue ao consulente.

As etapas do aconselhamento genético podem ser assim resumidas:

- 1) Investigação diagnóstica;
- 2) Informações sobre o prognóstico;
- 3) Informações sobre o tratamento terapêutico e/ou suportivo;
- 4) Informações sobre a etiologia;
- 5) Informações sobre o risco de recorrência ou ocorrência, e estratégias de prevenção;
- 6) Discussão de estratégias para detecção de familiares em risco, incluindo os testes para detecção do estado de portador;

A detecção dos EIM é realizada, em parte, por programas de triagem neonatal, mas a grande maioria depende, essencialmente, da suspeita clínica, visto que, os sintomas, geralmente, são inespecíficos e podem mimetizar outras patologias mais frequentes (SOUZA, 2002 e 2007). A suspeita clínica sempre ocorre quando há história de doença neurológica sem etiologia definida, recorrência familiar de morte neonatal ou infantil sem causa definida, hepatomegalia (acompanhada ou não por esplenomegalia) sem etiologia, baixa estatura, retardo mental progressivo, distúrbios bioquímicos recorrentes, vômitos recorrentes, hipoglicemia, intolerância alimentar, regressão neurológica, displasias ósseas, consanguinidade entre os pais, entre outros. Cerca de 30% dos pacientes com EIM apresentam com manifestações neurológicas como convulsões, ataxia, distúrbios de movimento. São doenças debilitantes e que normalmente levam algum tempo para serem descobertas devido a falta de conhecimento a seu respeito.(WAJNER et al ,2001).

O diagnóstico parte de uma suspeita clínica, seguido a uma avaliação laboratorial inicial, classificada como testes de triagem, na busca de identificação de um metabólito acumulado. Estes testes são, normalmente, bioquímicos, mas necessitam ser realizados em laboratórios especializados. A ocorrência de um teste positivo conduz a uma investigação mais específica e aprofundada, baseada em protocolos de investigação tendo em conta o quadro clínico.

Portanto, é importante ressaltar que o diagnóstico e o tratamento adequados dessas doenças genéticas raras em Angola podem ser desafiadores devido à falta de recursos médicos, acesso limitado a testes genéticos e conscientização limitada sobre essas condições.

3 PROCEDIMENTOS METODOLÓGICOS

3.1 Tipo de pesquisa

Trata-se de uma pesquisa analítica e exploratória com métodos qualitativos e quantitativos de pesquisa que estará baseada na obtenção de informações relevantes para dar resposta aos dados de pesquisa sobre a temática de pesquisa mediante a aplicação de um instrumento de recolha de dados observacional e descritivo no caso um questionário de questões de respostas fechadas.

3.2 População e amostra

Para o presente estudo a projecção da pesquisa foram inquiridos 15 pacientes, 17 profissionais e 12 cuidadores dos pacientes e 8 que representam o público em geral. Estes números totalizam 52 questionados que representam o público-alvo do secção de pediatria do Hospital Geral do Huambo.

3.3 Critérios de inclusão e exclusão da amostra

Fizeram parte do critério de inclusão todos os profissionais, pacientes e seus acompanhantes atendidos no Hospital Geral do Huambo na secção da pediatria que mostraram interesse de participar do presente estudo.

Para os critérios de exclusão não fizeram parte todos os pacientes que não reúnam os requisitos de inclusão e não mostraram interesse em participar do presente estudo

3.4 Metodologia

Após o referencial teórico, busca-se agora proporcionar uma visão abrangente dos procedimentos metodológicos utilizados para alcançar os objectivos estabelecidos. Neste capítulo, explora-se em detalhes a abordagem seguida para conduzir a pesquisa, fornecendo uma compreensão clara de como se busca responder o problema outrora levantado. Além disso, destacam-se as ferramentas e técnicas específicas empregadas, bem como a justificativa por trás das escolhas metodológicas.

Segundo Gil (2019), as técnicas de colecta de dados são um conjunto de regras ou processos científicos utilizados para obter informações, observações ou medidas de uma determinada fonte de dados. Essas técnicas são fundamentais em diversas áreas do conhecimento, como pesquisa científica, estudos académicos, análise de mercado, estatísticas,

entre outros. Elas são usadas para reunir informações relevantes e confiáveis que possam ser analisadas e interpretadas para responder a perguntas de pesquisa, tomar decisões informadas ou simplesmente compreender melhor um fenômeno.

Os dados a serem utilizados no estudo serão recolhidos por um questionário estruturado, de respostas fechadas e dividido em dois blocos:

1. O primeiro bloco foi composto por questões relativas à recolha de dados das características sócio-demográficas dos inquiridos.
2. O segundo foi composto por questões de afirmações relacionadas com a necessidade de criação de um centro de diagnóstico de doenças genéticas raras no município do Huambo.

3.5 Análise de dados

Os dados recolhidos foram apresentados em forma de gráficos e tabelas utilizando o software SPSS (*Statistical Package for the Social Sciences*), versão 22.0 com auxílio do Microsoft Office Excel

3.6 Aspectos Éticos

O estudo respeitou os requisitos de autorização de recolha de informações dos sujeitos da pesquisa por assinatura do termo de recolha que serviu como termo de consentimento livre e esclarecido, e consentimento para utilização de dados e também por meio de uma solicitação ao Hospital Geral do Huambo concedida pela área científica do Instituto Superior Politécnico da Caála.

4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

4.1 Caracterização Sócio-demográficas dos inquiridos

Importa referir que estamos diante de uma amostra representativa uma vez que dos 61 questionários distribuídos aos pacientes, cuidadores, profissionais de saúde e outros afectos à secção de pediatria do Hospital Geral do Huambo. Neste caso, foram preenchidos correctamente e recolhidos 52, o que é possível notar somente a existência de uma diferença de 15% (9 questionários não devolvidos) com relação aos questionários distribuídos.

Tabela 2: Caracterização do Perfil dos Inquiridos

Total dos Inquiridos = 52		Frequência	%
Género	Masculino	17	33
	Feminino	35	67
Idade	Menos de 25 anos	4	7
	De 25 a 35 anos	10	19
	De 36 anos a 45 anos	21	40
	De 46 anos a 49 anos	15	29
	Mais de 50 anos	2	5
	Público-Alvo	Paciente	5
	Cuidador	22	42
	Profissional de Saúde	15	28
	Outros	10	20

Fonte: Dados da Pesquisa, 2024.

No que diz respeito à questão do género dos questionados, é possível notar que a maior percentagem incide no género feminino, com 35 inquiridos que perfazem 67%. Ao passo que o género masculino corresponde a 17 inquiridos, perfazendo a 33% do total do público-alvo referente à secção de pediatria do Hospital Geral do Huambo.

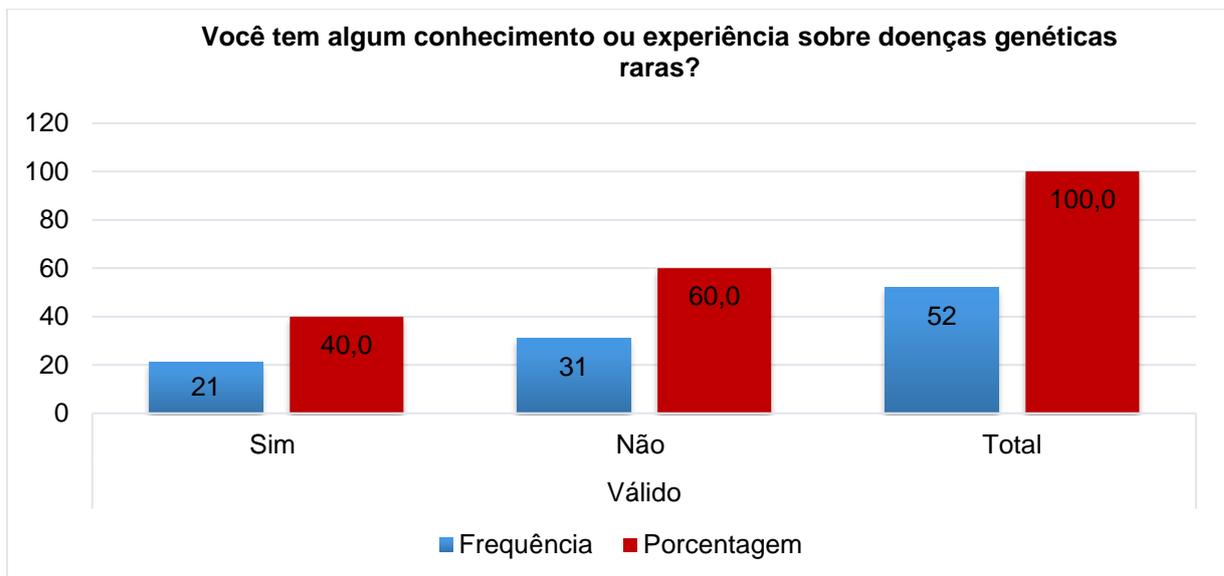
Relativamente às idades dos questionados, é possível notar que existe uma maior percentagem de 40% (21 inquiridos) na faixa etária de 36 a 45 anos. De seguida vem a faixa etária dos 46 anos aos 49 anos com 29%. Já a menor percentagem é de 7% na faixa etária de menos de 25 anos.

Quanto ao público-alvo participantes nas respostas dos questionários distribuídos, é possível verificar que maior parte incide nos cuidadores dos pacientes da secção de pediatria da instituição em estudo, representando 42%. Ao passo que a menor percentagem recai para 5 pacientes (10%).

4.2 Avaliação da percepção sócio-profissional da implementação de um centro de diagnóstico de doenças genéticas raras.

Para avaliar eficazmente a percepção sócio-profissional da implementação do centro de diagnóstico de doenças genéticas raras, foi necessário realizar pesquisas qualitativas e quantitativas com uma variedade de partes interessadas, incluindo pacientes, familiares (cuidadores), bem como profissionais de saúde e outros. Essas avaliações forneceram contributos importantes sobre os impactos reais e percebidos do centro, ajudando a orientar melhorias contínuas e ajustes estratégicos.

Gráfico 1:Conhecimento sobre Doenças Genéticas Raras.



Fonte: Dados Primários Obtidos a Partir da Investigação, 2024.

Relativamente à presente variável, referente à questão colocada, verifica-se que maior parte dos inquiridos (60%) que perfaz uma frequência de 31 consideram que não têm conhecimento ou experiência sobre doenças genéticas raras.

O conhecimento sobre doenças genéticas raras por parte dos pacientes, familiares e profissionais de saúde oferece várias vantagens significativas (SILVA, 2023):

- 1) Diagnóstico precoce: Um entendimento adequado das características e sintomas das doenças genéticas raras pode levar a diagnósticos mais rápidos. Isso é crucial para

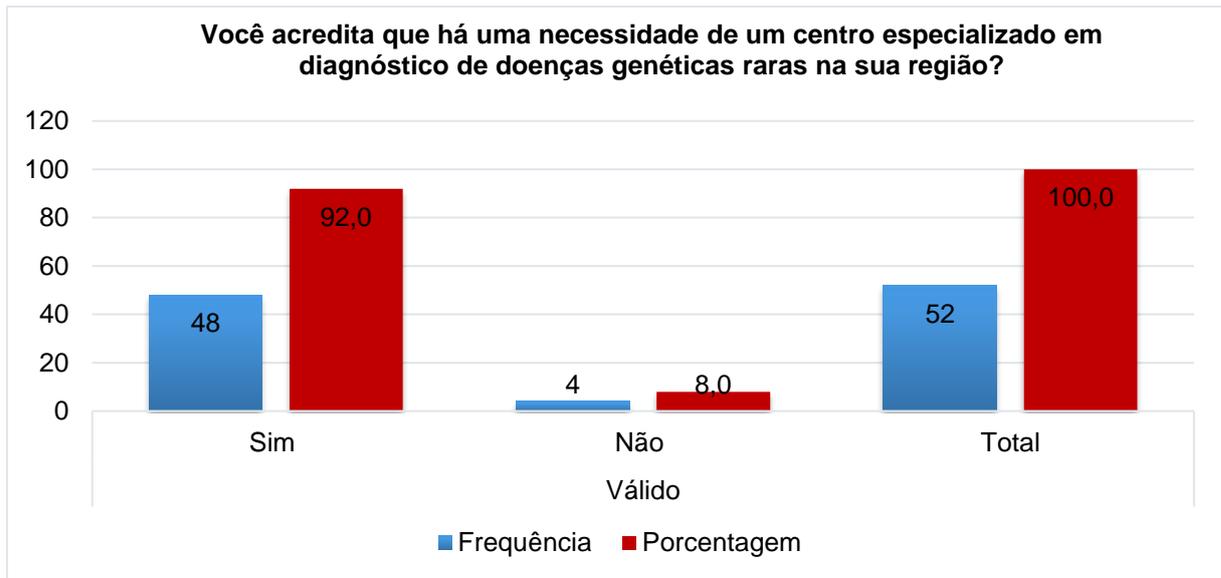
iniciar o tratamento adequado o mais cedo possível, potencialmente melhorando os resultados clínicos e a qualidade de vida dos pacientes;

- 2) Empoderamento dos pacientes e familiares: Quando pacientes e familiares estão bem informados sobre a condição genética, eles se sentem mais capacitados para tomar decisões informadas sobre o tratamento, cuidados de saúde e planejamento familiar. Isso pode reduzir a ansiedade e aumentar a confiança no manejo da condição;
- 3) Melhor adesão ao tratamento: Compreender as implicações genéticas de uma doença rara pode aumentar a adesão ao tratamento. Pacientes e familiares que entendem a importância do tratamento são mais propensos a seguir as recomendações médicas e a manter um acompanhamento regular;
- 4) Suporte psicológico e social: O conhecimento sobre doenças genéticas raras pode ajudar pacientes e familiares a encontrar grupos de apoio, recursos e redes de suporte que compartilham experiências similares. Isso pode reduzir o isolamento e oferecer um senso de comunidade;
- 5) Avanços na pesquisa e desenvolvimento: Profissionais de saúde bem informados sobre doenças genéticas raras podem contribuir significativamente para a pesquisa médica. Seja através de participação em estudos clínicos, fornecendo dados valiosos ou colaborando com pesquisadores, o conhecimento aprofundado pode impulsionar o progresso no entendimento e tratamento dessas condições;
- 6) Educação contínua e desenvolvimento profissional: Para profissionais de saúde, o conhecimento sobre doenças genéticas raras é essencial para aprimorar suas habilidades diagnósticas e de manejo clínico. Isso pode incluir a participação em programas de educação continuada, conferências e *workshops* especializados;
- 7) Advocacia e defesa de direitos: Pacientes bem informados e profissionais de saúde podem se tornar defensores mais eficazes para políticas públicas que apoiam pacientes com doenças genéticas raras. Eles podem trabalhar para aumentar o financiamento de pesquisa, melhorar o acesso a tratamentos e serviços de saúde especializados, e promover a conscientização pública sobre essas condições.

Assim, o conhecimento sobre doenças genéticas raras não só melhora os resultados individuais de saúde, mas também contribui para avanços mais amplos na medicina, no apoio social e na defesa de direitos. É fundamental promover a educação e o entendimento dessas

condições entre todos os envolvidos, para melhorar continuamente o cuidado e o suporte oferecido aos pacientes e suas famílias.

Gráfico 2: Necessidade de um Centro de Diagnóstico.



Fonte: Dados Primários Obtidos a Partir da Investigação, 2024.

É de notar que 48 inquiridos que correspondem a 92%, afirmam que há necessidade da existência de um centro de especialização em diagnóstico de doenças genéticas raras no município do Huambo.

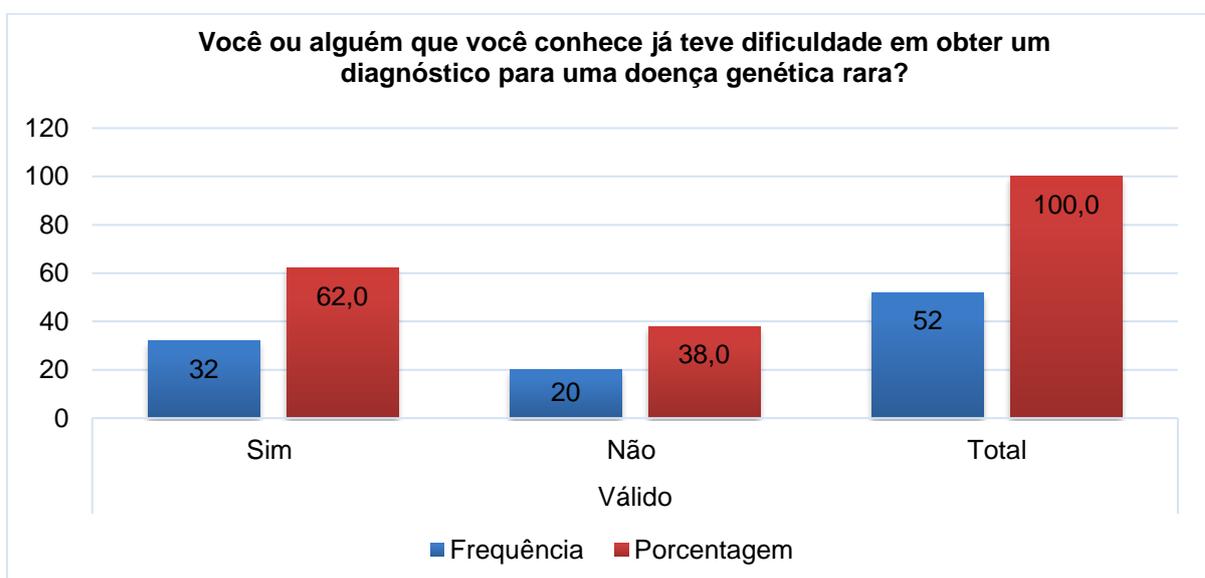
Para abordar as vantagens da existência de um centro de especialização em diagnóstico de doenças genéticas raras no município do Huambo, podemos considerar os seguintes pontos (Pereira & Santos, 2022):

1. **Melhoria no diagnóstico e tratamento:** A presença de um centro especializado permite diagnósticos mais precisos e rápidos das doenças genéticas raras, o que é crucial para iniciar tratamentos adequados e melhorar os resultados de saúde dos pacientes;
2. **Redução do deslocamento:** Pacientes e suas famílias não precisam mais viajar para outras regiões ou países em busca de diagnóstico e tratamento especializado, o que reduz custos, tempo e estresse associados ao deslocamento;
3. **Acesso equitativo aos serviços de saúde:** A criação do centro garante que todos os residentes do Huambo tenham acesso igualitário a cuidados de saúde de qualidade para doenças genéticas raras, promovendo equidade na saúde;

4. Capacitação de profissionais de saúde: O centro pode servir como um hub para a formação e capacitação de profissionais de saúde locais em genética médica e diagnóstico de doenças raras, melhorando a competência local e reduzindo a necessidade de referência para outros locais;
5. Fomento à pesquisa e desenvolvimento: A presença de um centro especializado pode estimular a pesquisa local sobre doenças genéticas raras, promovendo avanços científicos e colaborações acadêmicas tanto nacional quanto internacionalmente;
6. Impacto económico positivo: A criação do centro pode ter um impacto económico positivo ao atrair investimentos em saúde, criar empregos especializados e melhorar a infraestrutura de saúde no município;
7. Apoio psicológico e social: O centro não apenas oferece suporte médico, mas também pode fornecer suporte psicológico e social aos pacientes e suas famílias, ajudando a melhorar sua qualidade de vida e bem-estar emocional;
8. Fortalecimento da rede de saúde local: A integração do centro com outras instituições de saúde no Huambo pode fortalecer a rede de saúde local, facilitando o encaminhamento e a colaboração interdisciplinar no cuidado com pacientes com doenças genéticas raras.

Essas vantagens destacam a importância e os benefícios significativos que um centro de especialização em diagnóstico de doenças genéticas raras pode trazer para o município do Huambo, contribuindo para melhorar a saúde e o bem-estar da comunidade local.

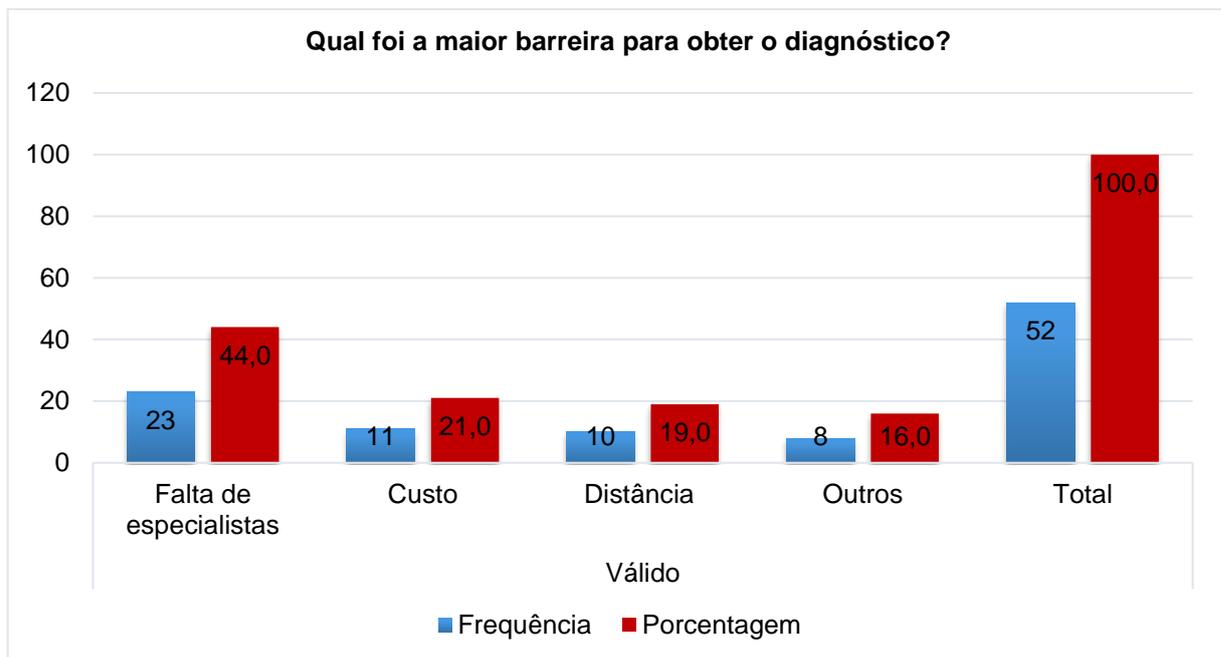
Gráfico 3: Acesso a Diagnóstico e Tratamento



Fonte: Dados Primários Obtidos a Partir da Investigação, 2024.

O gráfico 3 mostra que a maior parte dos questionados, consideram que conhecem quem já teve dificuldades em obter um diagnóstico para uma doença rara, representando 62% (32 pacientes, cuidadores, profissionais de saúde e outros). Enquanto a menor percentagem representa 38%.

Gráfico 3 :Acesso a Diagnóstico e Tratamento

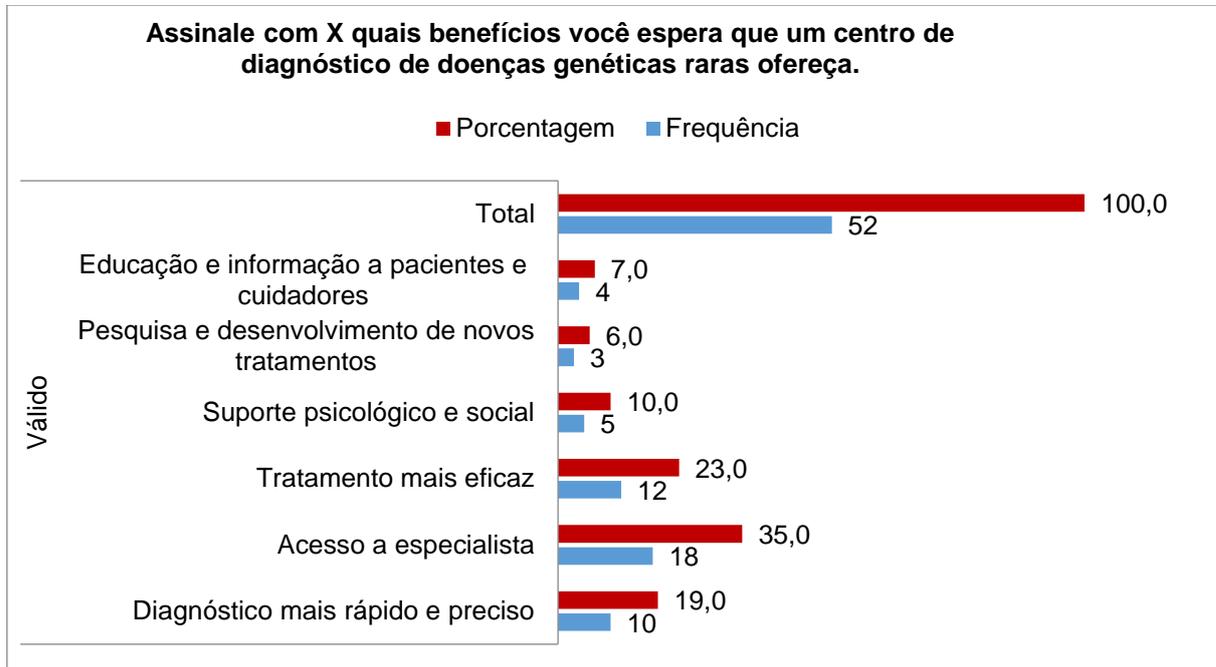


Fonte: Dados Primários Obtidos a Partir da Investigação, 2024.

Como se pode observar no gráfico 4 os números indicam que a maior parte dos inquiridos (12) que perfaz 44% consideram que a maior barreira para obter o diagnóstico é a falta de especialistas.

A carência de profissionais especializados nesta área crucial da medicina representa um obstáculo significativo para o diagnóstico oportuno e preciso, assim como para a implementação de tratamentos eficazes para doenças genéticas raras. Essa lacuna compromete directamente a qualidade dos cuidados de saúde oferecidos aos pacientes afectados, limitando suas opções de acesso a expertise especializada e, conseqüentemente, impactando sua qualidade de vida e prognóstico (Sousa, 2021).

Gráfico 4: Benefícios Esperados.



Fonte: Dados Primários Obtidos a Partir da Investigação, 2024.

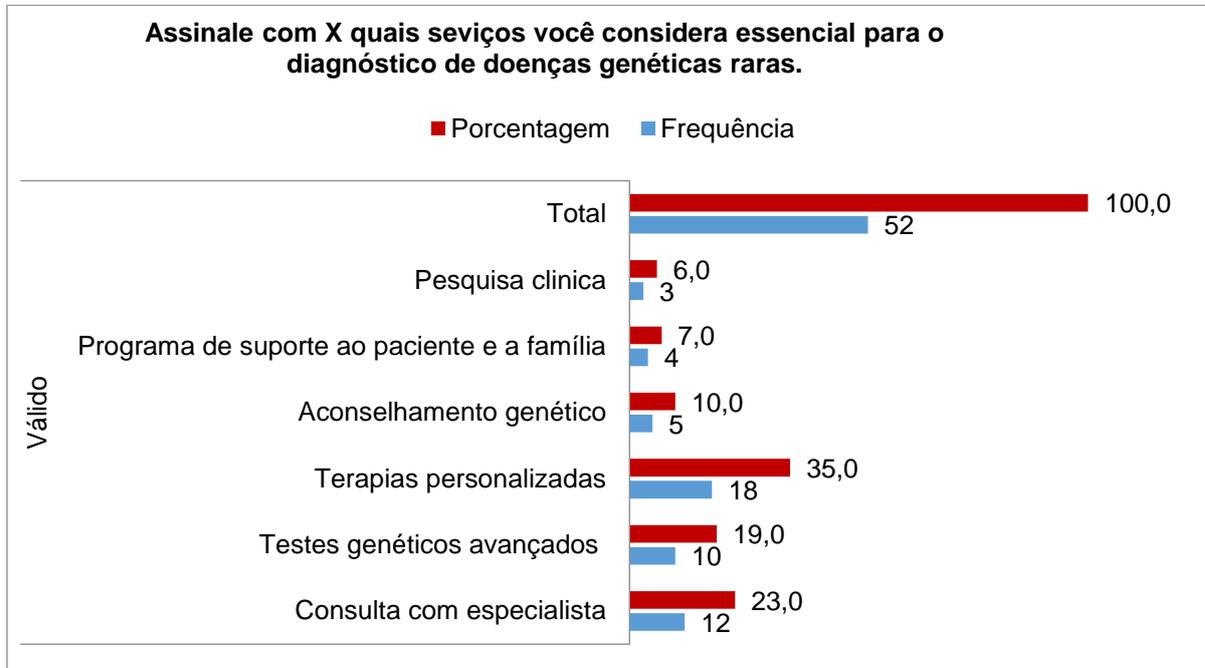
O gráfico 5 evidencia que a maior parte dos inquiridos, representando 35% (18 questionados demonstram satisfação na questão de acesso a especialistas como sendo um grande benefício na resolução de determinados problemas na área de saúde em questão. Seguido pelo tratamento mais eficaz, representando 23% do público alvo.

Para Silva (2023), o acesso a especialistas altamente capacitados nesta área específica da genética médica oferece uma série de vantagens substanciais, incluindo a capacidade de realizar diagnósticos detalhados e oportunos de doenças genéticas raras, o desenvolvimento de planos de tratamento personalizados baseados em uma compreensão profunda das características genéticas individuais, a provisão de aconselhamento genético abrangente para auxiliar em decisões informadas sobre saúde reprodutiva e familiar, participação activa em pesquisas avançadas que podem levar a novos avanços terapêuticos, a facilitação da educação contínua de profissionais de saúde para melhorar a competência diagnóstica e de manejo clínico, e o estabelecimento de uma rede interdisciplinar de apoio para pacientes e suas famílias, promovendo assim uma abordagem integral e holística no cuidado com doenças genéticas raras.

Assim, a presença e disponibilidade de especialistas nesta área específica da genética médica permitem a aplicação de protocolos terapêuticos mais eficazes e personalizados, que são adaptados às características genéticas individuais dos pacientes afectados por doenças raras.

Isso inclui a utilização de abordagens terapêuticas precisas e direcionadas, maximizando os benefícios clínicos enquanto minimiza potenciais efeitos adversos, resultando em uma melhoria significativa na qualidade de vida e no prognóstico desses pacientes.

Gráfico 5: Serviços Importantes



Fonte: Dados Primários Obtidos a Partir da Investigação, 2024.

Tendo por base o gráfico 6, pode-se observar que a maior porcentagem dos inquiridos (35%) consideram que as terapias personalizadas são os serviços mais urgentes e importantes para resolução de determinados problemas no município do Huambo. Ao passo que a pesquisa clínica como o menos importante representando uma taxa de resposta de 6% (3 inquiridos). Importa referir, que das respostas do público-alvo, todos serviços são fundamentais para solucionar as doenças genéticas raras no município do Huambo.

Nos cuidados destinados às doenças genéticas raras, serviços fundamentais englobam diagnósticos precisos através de testes genéticos avançados e aconselhamento genético detalhado, a coordenação de uma equipe multidisciplinar composta por geneticistas, especialistas em diversas áreas médicas e profissionais de apoio, à formulação de planos terapêuticos customizados baseados nas particularidades genéticas individuais, o fornecimento de suporte psicológico e social abrangente para pacientes e suas famílias, a participação ativa em estudos clínicos visando novos avanços terapêuticos, a implementação de programas educativos contínuos para melhorar a compreensão e gestão das condições genéticas raras, e o

acesso a tecnologias de ponta, como terapias gênicas e celulares, quando indicado, para otimizar os resultados clínicos e a qualidade de vida dos pacientes (PEREIRA & SANTOS.2022).

5 PROPOSTA DE SOLUÇÃO

5.1 Caracterização da Proposta

A criação de um centro especializado em diagnóstico de doenças raras no município do Huambo visa atender a uma necessidade urgente de saúde pública. Doenças genéticas raras apresentam desafios diagnósticos significativos devido à sua complexidade e baixa prevalência e acesso a tecnologias avançadas para diagnóstico preciso e tratamento adequado. Este centro proposto não só preencherá essa lacuna, mas também promoverá avanços científicos, melhorando assim a qualidade de vida dos pacientes afectados e fortalecendo a infra-estrutura de saúde local.

5.2 Objectivo da proposta

Propor acções e metas para a criação material do centro de diagnóstico de doenças genéticas raras no município do Huambo.

5.3 Metodologia de implementação da proposta

Nome da empresa: Centro de Diagnóstico de doenças genéticas raras-CDDGRAP

Serviços a oferecer:

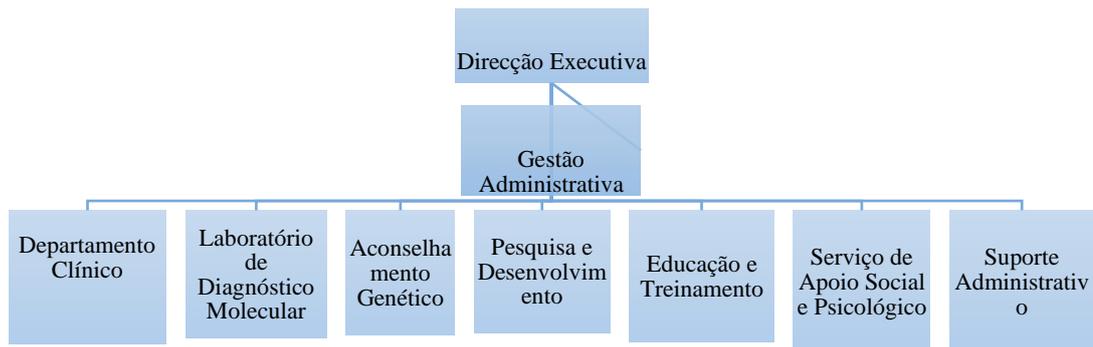
- 1) Diagnóstico mais rápido e preciso;
- 2) Consultas com especialistas;
- 3) Terapias personalizadas;
- 4) Aconselhamentos genéticos;
- 5) Programa de suporte ao paciente e a família;
- 6) Educação e sensibilização: Realizar programas educativos para a comunidade médica local, escolas e o público em geral sobre doenças genéticas raras e suas implicações.

Público-alvo:

1. Pacientes com sintomas inexplicáveis;
2. Famílias com históricos de doenças genéticas raras;
3. Crianças com anomalias genéticas;
4. Casais que planejam ter filhos;

5. Grávidas com riscos de anomalias congénitas;
6. Profissionais de saúde;
7. Pessoas interessadas em testes preditivos;
8. Associação e grupos de apoios a doenças genéticas raras;

Figura 1. Organograma do Centro de Diagnóstico de Doenças Raras



O organograma acima ilustrado reflete uma estrutura organizacional típica para um centro de diagnóstico de doenças raras, destacando a importância de diversas áreas funcionais para garantir um cuidado abrangente e integrado aos pacientes, suporte eficaz à equipe médica e administração eficiente dos recursos do centro.

Empregabilidade: Inicialmente teremos 24 funcionários nomeadamente: Director Executivo, Gerente Administrativo, Chefe de Serviço Clínico, Especialista em Genética Pediátrica, Neurologista, Chefe do laboratório, Biólogo Molecular, Técnico de Laboratório, Conselheiro Genético, Coordenador de Pesquisa, Pesquisador Clínico, Bioinformaticista, Colaborador de pesquisa, Coordenador de Educação, profissionais de saúde, Comunidade Médica local(2), Assistente social, Psicólogo, Recursos Humanos, Finanças, Tecnologia da Informação.

Fonte de financiamento:

1. Programas de apoio a Startups e inovação: recorrendo assim a incubadora do Instituto superior Politécnico Caála-ISPCaála, que poderá dar início a fase experimental, como um projecto inicial dentro da incubadora, aquisição de morbilidade funcional e estratégica de funcionamento;

2. Doadores individuais: Pessoas que têm interesse em apoiar causas relacionadas a doenças genéticas raras.

5.4 Estudos preliminares

Gráfico 6: Análise SWOT, forças, fraquezas, oportunidade e ameaças, para a implementação do centro.

Forças	Fraquezas
Primeiro centro com este perfil no município do huambo; Serviços diferenciados; Focos em diagnósticos	Dependência de financiamento externo; Custos elevados;
Oportunidades	Ameaças
Crescimento na demanda por diagnósticos genéticos; Expansão de serviços; Parcerias estratégicas;	Concorrência crescente; Incertezas económicas;

Fonte: Dados Primários Obtidos a Partir da Investigação, 2024.

6 CONCLUSÃO

Ao final deste trabalho de fim de curso, foi possível explorar profundamente a necessidade e os benefícios da criação de um centro de diagnóstico de doenças raras na província do Huambo.

Assim, a análise detalhada revelou que a falta de acesso a diagnósticos precisos e tratamentos especializados é uma lacuna significativa na actual infra-estrutura de saúde da região. A proposta de estabelecimento deste centro não apenas visa preencher essa lacuna, mas também promover avanços científicos, melhorar a qualidade de vida dos pacientes afectados e fortalecer a capacidade diagnóstica e terapêutica dos profissionais de saúde locais.

No entanto, a criação deste centro não só beneficiará directamente os pacientes e suas famílias, proporcionando cuidados personalizados e suporte abrangente, mas também terá um impacto positivo mais amplo na comunidade médica, na economia local e na conscientização sobre as doenças genéticas raras. Com o apoio necessário de parcerias internacionais, recursos governamentais e engajamento da comunidade, é possível transformar essa proposta em realidade, contribuindo para um sistema de saúde mais inclusivo, eficaz e sustentável na província do Huambo.

7 RECOMENDAÇÕES

Tendo em conta o objectivo de recomendar acções para implementação do centro de diagnóstico de doenças genéticas raras. Propõe que iniciativas sejam tomadas para implementar este projecto, visando melhorar significativamente o diagnóstico precoce, o tratamento eficaz e o suporte integral aos pacientes com doenças genéticas raras na região, alinhando-se com os objectivos de desenvolvimento sustentável e promovendo a equidade no acesso à saúde para todos.

A comunidade académica, sugere-se continuar os estudos sobre a temática incluindo outras dimensões que possam dar mais relevância à investigação científica.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AITH, F. *et al.* **Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica.** Revista de Direito Sanitário, v. 15, n. 1, p. 10-39, 11 jul. 2014. Disponível em: <http://www.periodicos.usp.br/rdisan/article/view/82804>. Acesso em: 22 fev. 2024.

AMANCIO F A M, SCALCO F B, COELHO C A R. **Investigação diagnóstica de erros inatos do metabolismo em um hospital universitário.** J. Brasil. Patol. Med. Lab Rio de Janeiro, 2007.

ANGOLA SAÚDE E FOCO, **Anemia falciforme afecta cerca de 20% dos angolanos - anemia adquirida vem logo a seguir.** 2021, <https://www.voaportugues.com/a/asf-anemia-falciforme-afecta-cerca-de-20-dos-angolanos---anemia-adquirida-vem-logo-a-seguir/5739216.html#:~:text=share,ASF%3A%20Anemia%20falciforme%20afecta%20cerca%20de%2020%25%20dos%20angolanos%20%2D%20anemia%20adquirida%20vem%20logo%20a%20seguir,-janeiro%2015%2C%202021> article/view/238

AURELIO WA. **Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração.** Cien Saude Colet 2018; 23(2):369-379.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção.** 2020a. Disponível em: <https://antigo.saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras>. Acesso em: 22 janeiro 2024.

BRASIL. Câmara Dos Deputados. **Subcomissão especial de doenças raras: relatório final.** Brasília, 2019. Disponível em: https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/prop_mostrarintegra?codteor=1839802&filenam e=Tramitacao-REL+1/2019+SUBRARAS. Acesso em: 26 fev 2024.

BREMM, J. M. *et al.* **Anomalias congênitas na perspectiva da vigilância em saúde: compilação de uma lista com base na CID-10.** 2018. >R3FCM3HK)& C & 2CL _)& 25OFC: Rev. do Sist. Único Saúde do Bras., v. 29, en. Acesso 20, fev. 2024. COPYRIGHT, consultório Nutrir, 2020.

DENIS, A. *et al.* **Policies for Orphan Diseases and Orphan Drugs. Bélgica: Belgian Health Care Knowledge Centre, 2009.** Disponível em: https://kce.fgov.be/sites/default/files/page_documents/d20091027332.pdf. Acesso em: 26 fev. 2024.

GIL, A. C. **Métodos e técnicas de pesquisa social.** 7ª. Ed. São Paulo: Atlas. 2019.

IRIART, J. A. B. *et al.* **Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil.** Ciência & Saúde Coletiva, [s.l.] out. 2019. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>. Disponível em:

<https://scielosp.org/article/csc/2019.v24n10/3637-3650/>. Acesso em: 22 janeiro 2024.
Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ. Conceitos e história: **o impacto clínico das doenças genéticas.** In: Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, White RL, orgs. Genética Médica. 5a ed. Rio de Janeiro: GEN Guanabara Koogan; 2017. Acesso em: 26, fev, 2024

LOPES, M. T. et al. **Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals.** 9K34376, v. 73, 2018. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1807-59322018000100212&lng=en&nrm=iso&tlng=en. Acesso em: 25 fev. 2024

MARTINS, P. R. J.; MORAES-SOUZA, H.; SILVEIRA, T. B. **Morbimortalidade em doença falciforme.** @C_)&?L56)& QCM5IHK)& CHICK., 2010. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842010000500010&lng=en&nrm=iso&tlng=pt. Acesso em: 1 Fev. 2024.

MARTINS, G. A. Estudo de de caso: **uma estratégia de pesquisa.** São Paulo: Atlas, 2006
MATOS, A. M. Doenças raras e a judicialização para obtenção de medicamentos no Brasil. 2017. 19 f. TCC (Graduação em Enfermagem) - Curso de Enfermagem, Faculdade de Ciências da Educação e Saúde, Brasília, DF, 2017. Disponível em: <https://repositorio.uniceub.br/jspui/bitstream/235/11740/1/21339911.pdf>, Acesso em: 04 fev. 2024.

MELO, M. M. **Diversidade Genética nos Principais Grupos Populacionais em Angola-Aplicação Forense.** Tese de Doutorado. Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar da Universidade de Porto.

MOREIRA MCN, Nascimento MAF, Horovitz DDG, Martins AJ, Pinto M. **Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde.** *Cad Saúde Pública* 2018; 34(1):e00058017

NADER, C. B. M. **Doenças raras: políticas públicas nacionais e internacionais.** Monografias, Brasil Escola. São Paulo, 2015. Disponível em: <https://monografias.brasilecola.uol.com.br/saude/doencas-raras-politicas-publicas-nacionais-e-internacionais.htm>. Acesso em: 26 fev. 2024.

O'PAÍS, Jornal de Angola, **Doenças raras ganham espaço em Angola.2023.** Disponível em: <https://opais.co.ao/sociedade/doencas-raras-ganham-um-espaco-em-angola/#:~:text=espa%C3%A7o%20em%20Angola-,Doen%C3%A7as%20raras%20ganham%20algum%20espa%C3%A7o%20em%20Angola,-Alberto%20Bambi>

PEREIRA, Ana; SANTOS, Pedro. **Avanços no Diagnóstico de Doenças Genéticas Raras.** Revista Brasileira de Genética, Rio de Janeiro, v. 25, n. 2, p. 45-56, jun. 2022.
PINA NETO J M. Aconselhamento genético. J. Pediatr. (Rio J.), Porto Alegre, 2008.

PORTUGAL, S. **Para um começo de reflexão sobre o cuidado das doenças raras.** In: BRASIL. Câmara dos Deputados. Romário, Deputado Federal (Ed.). Dia mundial das doenças raras 2013. Brasília, Centro de Documentação e Informação, Coordenação Edições Câmara, 2013. Disponível em: <https://estudogeral.sib.uc.pt/bitstream/10316/81083/1/Para%20um%20come%C3%A7o%20de%20reflex%C3%A3o%20sobre%20o%20cuidado%20das%20doen%C3%A7as%20raras.pdf>. Acesso em: 20 fev. 2024

Prefeitura de São Carlos (BR). **Programa Saúde da Família (PSF) [Internet]**. São Carlos (SP): Prefeitura de São Carlos; 2020; [acesso em 2024 fev 26]. Disponível em: <http://www.saocarlos.sp.gov.br/index.php/saude/115417-programa-saude-da-familia-psf.html>

SILVA, João. **Doenças Genéticas Raras: Diagnóstico e Tratamento**. São Paulo: Editora Genética, 2023.

Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM). **Página inicial [Internet]**. Porto Alegre (RS): SBGM; 2020; acesso em 7, Marco, 2024 .Disponível em: <https://www.sbgm.org.br>

SOUSA, Maria. **Aspectos Sociais das Doenças Genéticas Raras**. In: SILVA, João (org.). *Avanços em Genética Clínica*. 2. ed. Porto Alegre: Editora DNA, 2021. p. 123-145.

SOUZA I C N, MARTINS A M, D' ALMEIDA V, SILVA L C S. **Triagem urinária para Erros Inatos do Metabolismo em crianças com atraso no desenvolvimento**. Revista Paraense de Medicina. Belém, 2007

STORNIOLO L M de A, GIMENES P V S, COSTA A R, MELO D G. **Aconselhamento genético de famílias de pacientes com deficiência intelectual da APAE de São Carlos, São Paulo, Brasil**. Cadernos de Saúde coletiva, Rio de Janeiro, 2011.

Vieira SR, Ferrari LP. **Investigação de alterações citogenéticas em abortos espontâneos: um retrospecto de 2006 a 2011**. Cad Escola Saúde [Internet]. 2013; Disponível em: <https://portaldeperiodicos.unibrasil.com.br/index.php/cadernossaude/>

VITÓRIA, M. #C6IC & FH & RCi34VH &` & 5K35FH & 4H & F35S4a6I37H & F56 & FHC4J56 & L5L5s. [S. l.]: Secretaria da Saúde, 2020. Disponível em: <https://www.saude.go.gov.br/noticias/9892-teste-do-pezinho-é-aliado-no-diagnostico-das-doencas-raras>. Acesso em: 1 fev. 2024

WAJNER, M.; VARGAS, C.R.; BURIN, M.; GIUGLIANI, R.; COELHO, J. **Investigação de Erros Inatos do Metabolismo Porto Alegre-RS/Brasil**. Revista Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), 2001.

XAVIER, J. **Triagem Neonatal Ajuda a Detectar Doenças Raras antes que se Manifestem: Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente, 2020**. Disponível em: <http://www.iff.ocruz.br/index.php/8-noticias/365-triagemneonatal>. Acesso em: 25 jan. 2024.

YIN,R.K. **Estudo de caso: Planejamento E métodos**. porto Alegre: Bookman. 2005.

ANEXO

**DEPARTAMENTO DE ENSINO, INVESTIGAÇÃO E PRODUÇÃO DE
CIÊNCIAS MÉDICAS E DA SAÚDE****INQUÉRITO DE INTERESSE SOCIAL**

Existem milhares de doenças raras conhecidas, que abrangem uma ampla gama de condições, desde distúrbios genéticos hereditários até doenças autoimunes raras e doenças infecciosas incomuns. Exemplos de doenças raras incluem a fibrose cística, anemia falciforme, autismo, a doença de Pompe, entre muitas outras.

Objetivo: Propor a criação de um Centro de Diagnóstico de Doenças Genéticas Raras no Município do Huambo.

1. Informações Pessoais:

• Género: Masculino () Feminino ()

• Faixa Etária

Menos de 25 () De 25 a 35 () De 36 a 45 () De 46 a 49 () Mais de 50 anos ()

• Você é: () Paciente () Cuidador () Profissional de Saúde () Outro:

2. Conhecimento sobre Doenças Genéticas Raras:

• Você tem algum conhecimento ou experiência com doenças genéticas raras? () Sim () Não

3. Necessidade de um Centro de Diagnóstico:

• Você acredita que há uma necessidade de um centro especializado em diagnóstico de doenças genéticas raras na sua região? () Sim () Não

4. Acesso a Diagnóstico e Tratamento:

• Você ou alguém que você conhece já teve dificuldade em obter um diagnóstico para uma doença genética rara? () Sim () Não

• Qual foi a maior barreira para obter o diagnóstico? () Falta de especialistas () Custo () Distância () Outros:

5. Benefícios Esperados:

• Assinale com X quais benefícios você espera que um centro de diagnóstico de doenças genéticas raras ofereça

- () Diagnóstico mais rápido e preciso
- () Acesso a especialistas
- () Tratamentos mais eficazes
- () Suporte psicológico e social
- () Pesquisa e desenvolvimento de novos tratamentos
- () Educação e informação para pacientes e cuidadores

6. Serviços Importantes:

• Assinale com X os serviços que você considera essenciais para o diagnóstico e tratamento de doenças genéticas raras

- () Consultas com especialistas
- () Testes genéticos avançados
- () Aconselhamento genético
- () Terapias personalizadas
- () Programas de suporte ao paciente e à família
- () Pesquisa clínica
- () Outros.