



CENTROS DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS

SUMÁRIO

GOIÁS.....	1
BAHIA.....	2
DISTRITO FEDERAL.....	4
SÃO PAULO	6
CEARÁ	9
MINAS GERAIS	11
ESPÍRITO SANTO	14
RIO DE JANEIRO	14
PARANÁ	16
PERNAMBUCO	18
RIO GRANDE DO SUL	19
SANTA CATARINA	20

GOIÁS

**SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS DA APAE ANÁPOLIS.
ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS - APAE DE ANÁPOLIS
CNES - 2437163**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

O serviço de referência em doenças raras da APAE Anápolis está habilitado para atender a região Centro Oeste do Brasil com exceção do Distrito Federal. A portaria de habilitação é a nº 2024 de 19 de outubro de 2016.

Está habilitado para atender: doenças raras de origem genética (Deficiência Intelectual, Anomalias Congênitas e Erros Inatos de Metabolismo) e doenças raras de origem não genética (Infecciosas).

Conta com outras especialidades médicas, como neuropediatria, endocrinologia, hematologia, pneumologia e pediatria.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

O acesso dos usuários se dá via sistema de regulação do município de Anápolis/Goiás. Os demais municípios, até o atual momento, precisam entrar em contato com a Secretaria de Saúde de Anápolis, via telefone ou e-mail, solicitando a regulação de seus municípios, pois o sistema de regulação da grande maioria dos outros municípios não é o mesmo sistema de Anápolis.

Quanto aos requisitos de acesso, os usuários são encaminhados a partir das Unidades Básicas de Saúde e de consultórios particulares, mas todos acessam após autorização da regulação municipal.

Recebem usuários regulados dos Estados de Goiás, Mato Grosso e Mato Grosso do Sul;

Também é procurado por usuários dos Estados do Pará, Bahia, Tocantins, Minas Gerais e até de São Paulo, mas por portaria, não podem atendê-los se não forem encaminhados via regulação.

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

O Serviço de Referência em Doenças Raras da APAE Anápolis, funciona das 7 às 17h, de segunda a sexta-feira.

Endereço e telefone

APAE Anápolis
Rua Galileu Batista Arantes, n. 350, Setor Bougainville,
Anápolis – GO – CEP 75075-570
(62) 3098-2525

BAHIA

**SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS APAE SALVADOR
ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS – APAE DE SALVADOR
CNES - 0004529**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

Atenção integral as pessoas com doenças raras de origem genética, nos três eixos previstos (Deficiência Intelectual, Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia e Erros Inatos do Metabolismo), incluindo consultas multiprofissionais e exames

laboratoriais, quando indicados pela equipe do serviço de referência em doenças raras (SRDR).

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

Sextas - feiras pela manhã.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

O acesso para primeiro atendimento no serviço de referência em doenças raras - APAE Salvador se dá via sistema de regulação ambulatorial, mediante agendamento no setor de regulação em quaisquer dos 417 municípios do estado da Bahia, devendo o paciente comparecer ao setor de marcação munido de pedido médico de consulta com geneticista, em guia do SUS devidamente preenchida, cartão SUS e documento de identidade. A continuidade do acompanhamento será agendada no próprio SRDR, no momento da 1ª consulta ou, caso necessário, por telefone e outros meios de contato.

Endereço e telefone

APAE Salvador
R. Espírito Santo, 575 – Pituba
Salvador – BA, CEP 41830-120
(71) 3270-8313/8376.

**CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS –
HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PROF. EDGARD SANTOS - HUPES
CNES - 0003816**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência

Atendimento clínico em genética médica e demais especialidades envolvendo alguns profissionais da área multidisciplinar. Na parte laboratorial é realizado exame de citogenética clássica, no aguardo da compra de insumos para realização de FISH, MLPA e demais exames de biologia molecular previstos na política de raras, sendo que os exames genômicos (CGH array e sequenciamento) deverão ser oferecidos de forma terceirizada.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência)

O acesso para consulta genética para usuários externos se dá pelo sistema Vida+ (sistema de regulação ambulatorial) para todo Estado, cujas consultas podem ser marcadas em qualquer Unidade Básica de Saúde com acesso a esse sistema. Para usuários internos, a marcação se dá por pedido de interconsulta.

Horário de atendimento prestado pelo Centro

De segunda a sexta-feira, das 7h às 19h (Serviço de Genética Médica)

Endereço e telefone

Serviço de Genética Médica (sexto andar)
Rua Augusto Viana, s/n, Canela
Salvador-BA
71-32838109

DISTRITO FEDERAL

**CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS DO DISTRITO FEDERAL – Hospital de Apoio - SRDR da Unidade de Genética do Hospital de Apoio de Brasília (HAB)
CNES - 2649527**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

O SRDR da UGEN/HAB, habilitado em 2016, atende o Eixo I de Doenças Raras (Malformações congênitas e de início tardio + Deficiência Intelectual + Erros Inatos do Metabolismo) de pacientes a partir de 10 anos de idade e todos os pacientes (crianças) diagnosticadas com Erros Inatos de Metabolismo da Triagem Neonatal.

Contam com 18 ambulatórios semanais incluindo doenças Lisossomais, Aconselhamento Genético em Oncogenética, Doenças Neurodegenerativas e Neuromusculares, Doenças Miopáticas.

O Centro conta com 3 laboratórios de apoio diagnóstico, para os pacientes dos dois centros, a saber:

- 1-Laboratório de Triagem Neonatal e Erros Inatos de Metabolismo;
- 2- Laboratório de Citogenética;
- 3- Laboratório de Genética Molecular.

O Serviço de Genética da Rede conta com um Programa de Residência em Genética Médica desde 2007.

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

Os ambulatórios funcionam de segunda a sexta-feira nos períodos matutinos e vespertinos.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Qualquer paciente pode ser encaminhado de diferentes níveis de complexidade da Rede Hospitalar, da Atenção Básica à Especializada, pela solicitação de um médico assistente, mediante relatório ou pedido de parecer. Os pacientes são inicialmente inseridos no Ambulatório de Triagem Genética, e após esta avaliação inicial são direcionados aos ambulatórios específicos de cada um dos componentes do Eixo I para Diagnóstico, Tratamento e Aconselhamento Genético com Equipe multiprofissional.

O Serviço de Referência em Triagem Neonatal Ampliada funciona também na Unidade de Genética, realizando a diagnóstico de 36 doenças raras e genéticas de todos os recém-nascidos em Rede pública e daqueles que buscarem o SUS para coleta do Teste do Pezinho Ampliado.

Endereço e telefone

Hospital de Apoio de Brasília (HAB)
AENW 3 Lote A Setor Noroeste
Brasília - DF, CEP 70684-831
(61) 2017-1259

**CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS DO DISTRITO FEDERAL – SRDR da
Unidade de Genética do Hospital Materno Infantil de Brasília (HMIB)
CNES - 0010537**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

O SRDR da UGEN/HMIB, habilitado em 2019, atende o Eixo I de Doenças Raras (Malformações congênicas e de início tardio + Deficiência Intelectual + Erros Inatos do Metabolismo) de pacientes de 0 a 9 anos de idade e realiza aconselhamento genético de casais do serviço de reprodução humana, aconselhamento genético de gestantes (casais) do serviço de medicina fetal, aconselhamento em oncogenética de pacientes com câncer de mama e outros cânceres na população feminina.

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

Além de 12 ambulatórios semanais, ocorrendo de segunda a sexta feira, nossos médicos geneticistas juntamente com os Médicos Residentes de Genética Médica atendem as crianças internadas na UTI Neonatal e UTI Pediátrica, nas enfermarias e Pronto Socorro Infantil.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Todos os pacientes de 0 a 9 anos de idade, podem ser encaminhados de diferentes níveis de complexidade da Rede Hospitalar, da Atenção Básica à Especializada, pela solicitação de um médico assistente, mediante relatório ou pedido de parecer. Os pacientes são inicialmente inseridos no Ambulatório de Triagem Genética, e após esta avaliação inicial serão direcionados aos ambulatórios específicos de cada um dos componentes do Eixo

I para Diagnóstico , Tratamento e Aconselhamento Genético com Equipe multiprofissional.

Endereço e telefone

Hospital Materno Infantil de Brasília (HMIB)
Avenida L2 Sul SGAS Quadra 608 Módulo A - Asa Sul
Brasília - DF, 70203-900
(61) 2017-1600
doencasrara.ses@gmail.com

SÃO PAULO

CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS – HC DA UNICAMP CNES - 2079798

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

Todos os tipos de Doenças Raras dos Eixos de origem genética (Eixo 1 – congênitas ou de manifestação tardia; Eixo 2 – deficiência Intelectual e Eixo 3 – Erros Inatos do Metabolismo)

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

Como é um número enorme de doenças atendidas por diferentes especialidades em diferentes ambulatórios é impossível definir um dia. Praticamente todos os dias e períodos tem atendimento de alguma (s) das Doenças Raras de origem genética.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

A marcação de consultas de casos novos deverá ser feita pela Central Reguladora de Vagas da DRS VII (Departamento Regional de Saúde do Estado de São Paulo), que fará a marcação das consultas de acordo com a disponibilidade de vagas existentes para as especialidades nos ambulatórios do HC – UNICAMP. Qualquer exceção a esta regra deve ser autorizada pela Superintendência do HC – UNICAMP.

Endereço e telefone

Hospital de Clínicas da Universidade Estadual de Campinas (HC – UNICAMP)
R. Vital Brasil, 251 - Cidade Universitária
Campinas - SP, CEP 13083-888
(19)35212121 (PABX) ou (19)35217138 ou (19)35218008 (Superintendência do HC – UNICAMP)

**CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS – HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA
FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO
DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO (HC-FMRP-USP)
CNES - 2082187**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

Investigação e acompanhamento de doenças raras no escopo dos 3 grupos relacionados ao eixo 1 da Política Nacional de Raras:

Eixo I - Doença Rara de Origem Genética: 1 - Anomalias Congênitas ou de manifestação tardia

Eixo I - Doença Rara de Origem Genética: 2- Deficiência intelectual associada a Doenças Raras

Eixo I - Doença Rara de Origem Genética: 3- Erro Inato de Metabolismo (EIM)

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

Segunda-feira a sexta-feira das 8 h às 18 h, exceto feriados.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Para o agendamento nos serviços do HC-FMRP-USP, é necessário encaminhamento pelo SUS através da Unidade de Saúde de seu município. A solicitação deverá ser encaminhada via Secretaria Municipal de Saúde no Sistema CROSS, da Secretaria Estadual de Saúde do Estado de São Paulo (SES-SP). Outros estados podem acessar o serviço, mediante solicitação direta a SES-SP. Essa solicitação deve se enquadrar nos protocolos de encaminhamento, disponíveis no site do Hospital: <https://site.hcrp.usp.br/protocolos-de-encaminhamentos>.

Endereço e telefone

Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo

R. Ten. Catão Roxo, 3900 - Vila Monte Alegre

Ribeirão Preto - SP, CEP 14015-010

(16) 3602-2340 ou 3602-2350

sup@hcrp.usp.br

**CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS –
CENTRO UNIVERSITÁRIO FMABC – FMABC
AMBULATÓRIO DE ESPECIALIDADE DA FUABC/
FACULDADE DE MEDICINA ABC/SANTO ANDRÉ
CNES - 2789582**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

Aconselhamento Genético
Reumatologia Pediátrica
Fibrose Cística
Anomalias Congênitas
Erros Inatos
Reposição Enzimática Para Lisossomopatias
Oftalmopediátrica
Cardiologia
Infecções De Repetição Ou Imunologia Clínica
Ortopedista Pediátrico
Pneumopatia
Neuromusculares
Nefrologia Pediátrica
Manifestações Dermatológica
Urticária
Nutrologia
Alergia

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

De segunda à sexta das 7 h às 16h.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

O serviço de Doenças Raras está habilitado para diagnóstico dos pacientes encaminhados através da Central de Regulação do Município de Santo André. Este é responsável por agendamento em sistema. À medida que o paciente é agendado em sistema este adentra em nosso serviço para primeira consulta no Aconselhamento Genético, inicia-se o processo de investigação diagnóstica. Portanto, orientamos que o interessado seja encaminhado em obediência ao fluxo preestabelecido com o Município para que este atendimento seja iniciado, investigado e de acordo com a necessidade realização de quaisquer exames, inclusive genético.

Endereço e telefone

Ambulatório de especialidade da FUABC
Avenida Príncipe de Gales, nº 821
Santo André/SP, CEP: 09060-650
(11)4993-7218/5466

**CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS – HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN
CNES - 2563681**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

O HIAS oferece atendimento em todos eixos, para doenças raras genéticas e não genéticas na forma de atendimento em ambulatório, UTI, emergência, internamento, cirurgia e internamento domiciliar.

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

O ambulatório funciona de 7-17h, os outros serviços funcionam 24h.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Ambulatório em primeiro atendimento: os pacientes chegam pela (1) regulação da prefeitura de fortaleza, por (2) vaga zero para doenças como erro inato do metabolismo, genitália ambígua, suspeita de distrofia muscular de docente, atrofia muscular espinhal, osteogênese imperfeita, (3) por encaminhamento interno de outras especialidades do próprio HIAS, (4) encaminhamento do hospital Sarah, Hospital Geral de Fortaleza (referência em neonatologia) e Hospital Geral Cesar Cals (referência em neonatologia).

Ambulatório em continuidade: casos de 0-18 anos, investigação para doença rara e tratamento para doença rara.

Internamento: risco de complicação e necessidade de tratamento hospitalar.

Emergência: livre demanda e encaminhamento por algum profissional de saúde.

Cirurgia: indicação pelos cirurgiões do hospital de emergência ou eletiva.

A continuidade da assistência é a critério médico. O Hospital atende pacientes de outros estados do Norte e Nordeste, principalmente como referência para osteogênese imperfeita através do atendimento fora domicílio, com agendamento pela assistência social da Secretaria de Saúde de outros estados.

Endereço e telefone

Hospital Infantil Albert Sabin
Rua Tertuliano Sales, 544 Vila União
Fortaleza - CE, CEP 60410790
(85) 31014200 (geral)
(85)3101-4193/4195/4196/4284

**CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS –
HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO
CNES - 2561492**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

Hospital Universitário Walter Cantídio, sob o nº de CNES 2561492, habilitado em Doenças raras eixo I e II conforme Portaria GM/MS de nº 3166 de 3/12/2019. Tem em seu corpo clínico profissionais de saúde nas diversas especialidades médicas e de assistência multiprofissional. Dispõe de uma equipe composta por enfermeiros, psicólogos, fisioterapeutas, nutricionistas, terapeutas ocupacionais, assistentes sociais e fonoaudiólogos capacitados para a assistência de portadores de doenças raras.

Atendimento clínico nas áreas de: Genética, Endocrinologia, Ginecologia, Neurologia, Pneumologia, Pediatria, Reumatologia, Clínica Médica e Gastroenterologia.

Aconselhamento genético e exames complementares ao diagnóstico.

Assistência farmacêutica especializada com cadastro e dispensação de medicamentos de alto custo específicos para o tratamento em conformidade com os protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas do Ministério da Saúde.

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

Os ambulatórios funcionam de segunda a sexta-feira das 7 h às 19h.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Como o Hospital Universitário Walter Cantídio é contratualizado com a Secretaria de Saúde do Município de Fortaleza, o fluxo recomendado para a realização do primeiro atendimento é:

Para residentes em Fortaleza: o atendimento deve ser agendado via Posto de Saúde através do sistema de regulação municipal, atualmente o Fastmedic.

Para pacientes residentes em cidades do interior do Ceará, o agendamento deve acontecer pela Secretaria de Saúde do município de origem, também via Fastmedic. Sendo regulado pela Secretaria Estadual de Saúde.

Para os residentes em outras UF: o agendamento deve acontecer pela Secretaria de Saúde do município de origem e regulados pela Secretaria Estadual de Saúde que deve encaminhá-los via programa Tratamento Fora de Domicílio (TFD).

Para abertura de prontuário e cadastro no Centro de Referência o paciente deve apresentar:

1. Documento de identidade com foto;

2. CPF;
3. Comprovante de agendamento emitido pelo sistema de regulação;
4. Comprovante de endereço;
5. Cartão do SUS.

Endereço e telefone

Hospital Universitário Walter Cantídio
Rua Pastor Samuel Munguba, 1290 – Rodolfo Teófilo
Fotaleza – Ceará, CEP 60430-380
(85) 3366 8143

MINAS GERAIS

CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS – HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II CNES - 2626948

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

O Hospital Infantil João Paulo II (HIJPII) foi credenciado em 2019 como serviço de referência em Doenças Raras, dentro do **EIXO I da Portaria 199 de 30/01/14**, tendo a solicitação de credenciamento se baseado em 4 linhas principais de assistência às doenças raras que já eram realizadas no hospital naquele momento: fibrose cística, mucopolissacaridose, doenças neuromusculares e doenças neurometabólicas/ erros inatos de metabolismo. Além destes, há assistência de várias outras doenças raras que não possuem referência definida no estado de Minas Gerais.

O Hospital busca contribuir para a criação de um modelo de excelência na assistência pediátrica, destacando-se em qualidade nas áreas de ensino e pesquisa. É sua missão assistir com qualidade às crianças referenciadas de qualquer macrorregião de Minas Gerais, prestando um serviço humanizado para os profissionais e usuários. Vários serviços de vanguarda foram implantados nesta Instituição ao longo de sua existência, podendo destacar a residência médica em Pediatria (1977), ambulatório de consultas programadas (1981), centro de tratamento intensivo (1996), brinquedoteca (2000), programa de assistência domiciliar (2000), serviço de endoscopia (2001), programa de atenção ao paciente com Fibrose Cística (2003), acompanhamento domiciliar e ambulatorial de pacientes com doença neuromuscular – VENTILAR (2003), credenciamento como hospital de Ensino pelos MS e MEC (2005), programa de assistências a pacientes com ventilação mecânica invasiva em domicílio (2009), Serviço Especializado de Assistência à criança gastrostomizada - SEAG (2010), assistência ao paciente portador de Transtorno do Déficit de Atenção e Hiperatividade – TDAH (2016), serviço de atenção integral ao paciente traqueostomizado – SAIT (2011), residência multiprofissional em 2016, programa de cuidados paliativos - Cuidar (2016), classe

escolar hospitalar (2017), habilitação do programa melhor em casa (2018) e atenção domiciliar de pacientes em nutrição parenteral (2018).

O HIJPII conta com uma equipe multiprofissional e interdisciplinar de atenção ao paciente pediátrico formada por médicos (pediatras, ultrassonografistas, anestesistas, cirurgiões pediátricos, endoscopistas, pneumologistas, alergologistas, gastroenterologistas, nefrologistas, neurologistas, reumatologista, geneticista, cardiologistas, endocrinologistas, intensivistas, dermatologistas, psiquiatras, hematologistas), profissionais de enfermagem, fisioterapeutas, psicólogos, assistentes sociais, farmacêuticos e bioquímicos, nutricionistas, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais e pedagogos. Contamos com 23 leitos de observação no pronto-atendimento, 105 leitos de internação e 16 leitos em unidade de terapia intensiva.

Todos estes serviços funcionam durante 24 horas em todos os dias da semana. O ambulatório de especialidades conta com 17 consultórios e 12 leitos de observação, onde são realizadas as infusões de medicamentos especiais – incluindo imunobiológicos, enzimas para pacientes com mucopolissacaridose e doença de Gaucher, infusão intratecal de nusinersena e a realização de testes alérgicos, testes funcionais da endocrinologia e testes de provocação.

As consultas são agendadas por meio da regulação municipal ou no próprio hospital para pacientes internados ou que já fazem acompanhamento na unidade e cerca de 25% dos nossos atendimentos corresponderam a atendimentos de pacientes com doenças raras, demonstrando a demanda crescente por este tipo de atendimento.

As avaliações clínicas especializadas e a propedêutica da assistência ambulatorial do HIJPII são realizadas em pacientes com anomalias congênitas ou de manifestações tardias, doenças genéticas raras que cursam com deficiência intelectual ou com erros inatos do metabolismo, de acordo com o **EIXO I da Portaria 199 de 30/01/14**. Os ambulatórios que atendem especificamente os pacientes com doenças raras de forma sistematizada estão listados a seguir:

- **Ambulatório da Genética:** Atualmente, contamos com uma geneticista que atende cerca de 300 consultas anualmente. Os pacientes apresentam principalmente anomalias congênitas, síndromes genéticas, distúrbios metabólicos, déficit intelectual ou motor. O atendimento ambulatorial é realizado em dois turnos por semana, além das interconsultas e atendimento aos pacientes com mucopolissacaridose.

- **Ambulatório multidisciplinar de Neurologia e Psiquiatria:** O atendimento é realizado por equipe multiprofissional composta por psiquiatra, neurologista, pediatra, enfermeiro, psicólogo, nutricionista e técnico de enfermagem. Anualmente são realizados cerca de 1300 atendimentos ambulatoriais de crianças com anomalias congênitas, síndromes genéticas que cursam com deficiência intelectual e erros inatos do metabolismo. O atendimento é realizado de segunda à sexta-feira.

- **Ambulatório multidisciplinar de Fibrose Cística:** O hospital é uma das referências de Fibrose Cística no estado de Minas Gerais. Os pacientes nascidos no primeiro semestre do ano, após diagnóstico realizado através do teste do pezinho e confirmado pelo exame de suor, são encaminhados pelo NUPAD para este serviço. O acompanhamento e tratamento dos pacientes são realizados por uma equipe multiprofissional composta por pneumologista, endocrinologista, geneticista, neurologista, pediatra, enfermeiro, fisioterapeuta, psicólogo, nutricionista, assistente social e técnico de enfermagem. O hospital tem capacidade de receber toda a demanda pactuada que inclui exames laboratoriais, acompanhamento ambulatorial, assistência domiciliar, internação e

encaminhamento referenciado para continuidade da assistência após completar 18 anos.

- **Ambulatório multidisciplinar de doenças neuromusculares:** É composto por uma equipe de pneumologista, geneticista, neurologista, pediatra, fisioterapeuta, enfermeiro, psicólogo, assistente social, nutricionista e técnico de enfermagem. Estão em acompanhamento com doenças neuromusculares cerca de 100 pacientes em regime ambulatorial e 40 pacientes são acompanhados em domicílio através do programa de atenção domiciliar. Por ser referência estadual, o HIJPII recebe pacientes de diversos serviços. O atendimento é realizado em quatro turnos semanais e a periodicidade de consultas é determinada pela demanda clínica de cada paciente. O hospital ainda realiza a nível ambulatorial a avaliação de indicação de nusinersena e a sua infusão intratecal, conforme pactuação com a SES / Farmácia de Alto Custo.

- **Ambulatório multidisciplinar de doenças neurometabólicas, incluindo os erros inatos de metabolismo:** É composto por uma equipe de pneumologista, geneticista, neurologista, endocrinologista, pediatra, fisioterapeuta, enfermeiro, psicólogo, assistente social, nutricionista e técnico de enfermagem. Estão em acompanhamento com doenças neurometabólicas cerca de 80 pacientes em regime ambulatorial.

- **Hospital dia de Mucopolissacaridose:** A assistência ao paciente com mucopolissacaridose é multi e interdisciplinar. Conta com uma equipe de endocrinologista, pediatra, pneumologista, neurologista, geneticista, enfermeiro, técnico de enfermagem, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, psicólogo, nutricionista, assistente social e cirurgião pediátrico. O atendimento é realizado nas terças-feiras, quando o paciente recebe infusão de enzimas de acordo com o protocolo específico e atendimento multiprofissional.

O HIJPII está hoje inserido no Projeto Genomas Raros, que tem previsão de duração até 2023, para sequenciamento de genoma de pacientes com Doenças Raras. Ao término de tal projeto não há, ainda, pactuação para que possamos dar sequência à realização de sequenciamento genético de pacientes com doenças raras.

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

Os ambulatórios de especialidades do Hospital Infantil João Paulo II funcionam de segunda a sexta-feira de 7h às 22h.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Os pacientes atendidos em nosso serviço de Doenças Raras são provenientes de internação hospitalar em nossa instituição, encaminhamento interno dentro das diversas especialidades ofertadas em nosso Ambulatório de Especialidades e da pactuação com a Prefeitura de Belo Horizonte * (negociações de pactuação em andamento).

Endereço e telefone

Hospital infantil João Paulo II
Alameda Ezequiel Dias, nº 345, Bairro Centro
Belo Horizonte, Minas Gerais
(31) 3239-9120 / 3239-9004/9029
hijpii.udr@fhemig.mg.gov.br

ESPÍRITO SANTO

CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS – HOSPITAL SANTA CASA DE VITÓRIA CNES - 0011746

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

O centro foi habilitado para o atendimento do Angioedema Hereditário. Oferece consulta médica com imunologista, consulta de enfermagem, exames bioquímicos diagnósticos, exames de seguimento (exames de imagem e bioquímicos), exames genéticos terceirizados, aplicação de imunobiológicos, reuniões educativas para pacientes e familiares.

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

O atendimento das doenças raras é realizado nos dias de quinta e sexta-feira a partir das 7 h da manhã.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

O paciente deve ter encaminhamento médico com descrição do caso e solicitação de avaliação e acompanhamento. Após a confirmação do diagnóstico os pacientes são acompanhados no próprio serviço, com agendamento dos retornos no próprio serviço. Os agendamentos são realizados pelo telefone (27) 3212-7292 ou no próprio serviço.

Endereço e telefone

Hospital Santa Casa de Vitória
R. Dr. João dos Santos Neves, 143 - Vila Rubim, Vitória - ES, 29025-023
Telefone: (27) 3212-7292

RIO DE JANEIRO

CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS – INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA – IFF CNES - 2708353

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

O Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF) é uma unidade terciária de referência em saúde materno-infantil. A unidade hospitalar conta com maternidade, internação e centro cirúrgico em ginecologia e obstetrícia, Medicina Fetal, neonatologia com unidade de terapia intensiva neonatal, pediatria com internação em terapia intensiva, unidade intermediária, enfermaria, enfermaria de doenças infecciosas pediátricas, cirurgia neonatal e pediátrica, hospital dia pediátrico, além de atendimento ambulatorial em diversas especialidades pediátricas e genética médica.

A unidade está credenciada na política de doenças raras para atendimento no eixo 1, as doenças genéticas. São prestados atendimentos ambulatoriais em genética médica, realizados exames complementares específicos de genética (cariótipo, hibridização in situ, metilação, entre outros previstos na portaria), além de exames gerais de acordo com a necessidade do paciente / família (RX, exames laboratoriais, ecocardiograma, tomografia, dentre outros). Os pacientes que necessitarem são encaminhados para avaliação por equipes de terapias do desenvolvimento de acordo com a necessidade e orientados para seguimento próximo a residência. Quando há necessidade de avaliação por outros especialistas são feitos encaminhamentos, com atendimentos dentro ou fora da instituição. É oferecido também aconselhamento genético, incluindo atendimento a casais e gestantes.

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

O Hospital funciona 24h, mas não conta com serviço de emergência. Os ambulatórios funcionam de 2ª a 6ª feira, nos turnos da manhã e da tarde. Os atendimentos na genética médica são as segundas-feiras, quartas-feiras e sextas-feiras de 8 h -13 h.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Os pacientes são agendados de acordo com o sistema de regulação (SISREG), mediante encaminhamento médico. Os atendimentos subsequentes são orientados e agendados diretamente com a unidade.

Em caso de dúvida sobre agendamentos o departamento de genética médica pode ser diretamente contatado através do WhatsApp (21) 98693-2162.

Endereço e telefone

Instituto Fernandes Figueira – IFF
Av. Rui Barbosa 716 – Flamengo
Rio de Janeiro – RJ
Telefone (21) 2554-1700
WhatsApp (21) 98693-2162

**CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS –
HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE DE CURITIBA
CNES - 0015563**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

O centro realiza atendimentos ambulatoriais e também de pacientes internados no Hospital Pequeno Príncipe, além, de pacientes vindos das Unidades de Saúde de Curitiba e regiões do Paraná. Nos anos de 2016 a 2020 foram realizados mais de 2 mil consultas, a partir de 2020 com início da pandemia, iniciamos com teleatendimento. Sendo essas, primeiras consultas e retornos. Contamos com diversos auxílios para diagnóstico etiológico por meio de avaliações com 3 neuropediatras, 2 geneticistas, 1 nutricionista e residentes de várias especialidades. Os exames solicitados são de investigação metabólica, genética, infecciosa e imunológica, como cariotipo, CGH-array, e eventualmente Sequenciamento do Exoma, além de exames de rotina de sangue, urina e liquor; exames de imagem como Tomografia Computadorizada, Ressonância Magnética, Raio-x, Ultrassonografia e Eletroencefalografia

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

Segunda-feira: 8 h até 13 h Atendimento Doenças raras - EIXO 2

Terça-feira: 13 h até 18 h Atendimento doenças raras -EIXO I (Neuromuscular)

Quarta- feira: 8 h até 13 h e

13 h até 17 h Atendimento doenças raras - EIXO 3

Sexta -feira: 8 h até 13 h Atendimento doenças raras -EIXO 2

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Pacientes menores de 18 anos, referenciados via unidades de saúde de atenção primária ou pronto-atendimentos. Todos os pacientes que são referenciados e realizam a primeira consulta, fazem seguimento sequencial, investigação diagnóstica e tratamento, conforme cada caso específico.

Endereço e telefone

Hospital Pequeno Príncipe

Rua Desembargador Motta, 1070

Curitiba- PR CEP: 80250-060

Ambulatório Hospital Pequeno Príncipe

Rua Brigadeiro Franco, 2700

Curitiba-PR CEP: 80250-060

(41) 3310-1010 / Ambulatorios: (41) 33101354 e (41) 3310-1137/1294

**CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS – COMPLEXO HOSPITAL DE CLINICAS
CNES – 2384299**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

O estabelecimento foi habilitado em janeiro de 2021 nos códigos 35.01 e 35.15. Atualmente a maior parcela de atendimentos de pacientes com doenças raras são para portadores de Anemia de Fanconi (D610 ANEMIA APLASTICA CONSTITUCIONAL), somos referência nacional.

São realizados o diagnóstico completo para algumas poucas doenças raras, além da Anemia de Fanconi e daquelas em que o diagnóstico clínico é conclusivo, como por exemplo da subespecialidade Neuromuscular: G122 - DOENÇA DO NEURÔNIO MOTOR e G710 - DISTROFIA MUSCULAR.

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

A internação é 24/7, os ambulatórios e administrativos são em horário comercial.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Em 2019 o CHC-UFPR disponibilizava cerca de 8.000 consultas externas mensais para a rede de Saúde, sendo 70% para moradores de Curitiba e 30% para o restante da Paraná, caso algum paciente suspeito para doença rara fosse identificado, o mesmo é encaminhado para a especialidade de base da doença, caso o hospital não consiga prestar atendimento ao paciente nós o referenciamos (com todas as informações que dispomos) para a secretaria ou regional de saúde verificar em que estabelecimento o mesmo pode ser tratado.

Atualmente disponibilizamos 12 consultas de genética por semana.

Endereço e telefone:

Rua General Carneiro, 181
Curitiba – PR CEP – 80060-900
(41) 3360-1811

**CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS –
ASSOCIAÇÃO DE ASSISTÊNCIA À CRIANÇA DEFICIENTE – AACD/PE
CNES - 2711303**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

A AACD Recife faz o acompanhamento para a reabilitação física nos serviços abaixo:

- a) Fisioterapia solo;
- b) Fisioterapia aquática;
- c) Terapia ocupacional;
- d) Psicologia;
- e) Fonoaudiologia;
- f) Pedagogia;
- g) Assistente social;
- h) Enfermagem;
- i) Ortopedista;
- j) Fisiatra;
- k) Neurologista;
- l) Oficina ortopédica .

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

Os atendimentos iniciam-se das 7 h às 18 h 20 min de segunda-feira a sexta-feira.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Para inscrição na AACD Recife é necessário enviar por e-mail (samepe@aacd.org.br) ou entregar pessoalmente na recepção os documentos abaixo:

- a) Identidade do paciente;
- b) CPF do paciente;
- c) Cartão do SUS;
- d) Laudo médico com CID ou diagnóstico da doença/patologia;
- e) Comprovante de endereço;
- f) Números de telefone para contato.

Após a aprovação do cadastro o paciente é inserido na lista de espera para aguardar a consulta inicial e após esta consulta o médico definirá quais as próximas etapas a serem seguidas na instituição. A continuidade será de acordo com cada caso. Informações complementares: Atualmente os diagnósticos atendidos na AACD Recife são:

- a) Paralisia cerebral;
- b) Mal formação congênita;
- c) Lesão encefálica infantil/adulto adquirida;
- d) Lesão medular infantil/adulto;
- e) Amputados;
- f) Distrofia muscular infantil/adulto;
- g) Na oficina ortopédica temos os seguintes serviços:
- h) Produção de órteses e próteses;
- i) Entregas de cadeira de rodas, cadeira de banho, entre outros produtos para meio de locomoção.

Endereço e telefone:

AACD/PE

Avenida Advogado José Paulo Cavalcanti, 155, Ilha Joana Bezerra, Recife, PE, CEP 50080-810.

(81) 3419-4000 (central)

RIO GRANDE DO SUL

**CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS –
HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE- HC-POA
CNES - 2237601**

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência:

Serviços ofertados:

- a) aconselhamento genético;
- b) investigação diagnóstica por meio de : 1) exame físico especializado realizado por médico geneticista; 2) cariótipo;
- c) CGH array;
- d) exames de erros inatos do metabolismo;
- e) exames genéticos dependentes de PCR, sequenciamento Sanger ou painéis de sequenciamento de nova geração. Sequenciamento de exoma ou genoma não se encontra disponível no SRDR;

Horário de atendimento prestado pelo Centro:

Horário de funcionamento do Ambulatório: 8h às 19h.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Endereço e telefone:

HC-POA
Rua: Ramiro Barcelos, 2350, Av. Protásio Alves, 211 - Santa Cecília
Porto Alegre - RS, 90035-903
(51) 3359-8732/8858/8276
secretariageral@hcpa.edu.br

SANTA CATARINA

CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS – HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO CNES - 2691868

Descrição dos serviços prestados pelo Centro de Referência

Atendimentos ambulatoriais e de internação (via parecer).

Horário de atendimento prestado pelo Centro

Das 7h e 30 min às 17h segunda a sexta – feira.

Fluxo para acesso dos pacientes (requisitos para primeiro atendimento e continuidade da assistência):

Primeira consulta via SISREG ou encaminhamentos internos NIR (Núcleo Interno de regulação)/Micromed.

Continuidade retorno agendado diretamente pela especialidade.

Endereço e telefone

HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO
Rua Rui Barbosa 152 Hospital Infantil Joana de Gusmão Florianópolis SC
(48)3251-9000/9007/9010

