



Pavilhão Fernandinho Simonsen

Ortopedia e Traumatologia
Santa Casa de São Paulo

80 anos de história e tradição

Centro de Referência em Doenças Raras

Conceitos, desafios e atribuições



Prof. Dr. Cláudio Santili
Professor adjunto da
FCMSCSP



Introdução

Doenças raras (DR): **Debate atual**

**COMUNICAÇÃO DA COMISSÃO AO PARLAMENTO EUROPEU, AO
CONSELHO, AO COMITÉ ECONÓMICO E SOCIAL EUROPEU E AO COMITÉ
DAS REGIÕES**

sobre Doenças Raras: desafios para a Europa



O que define as DR?

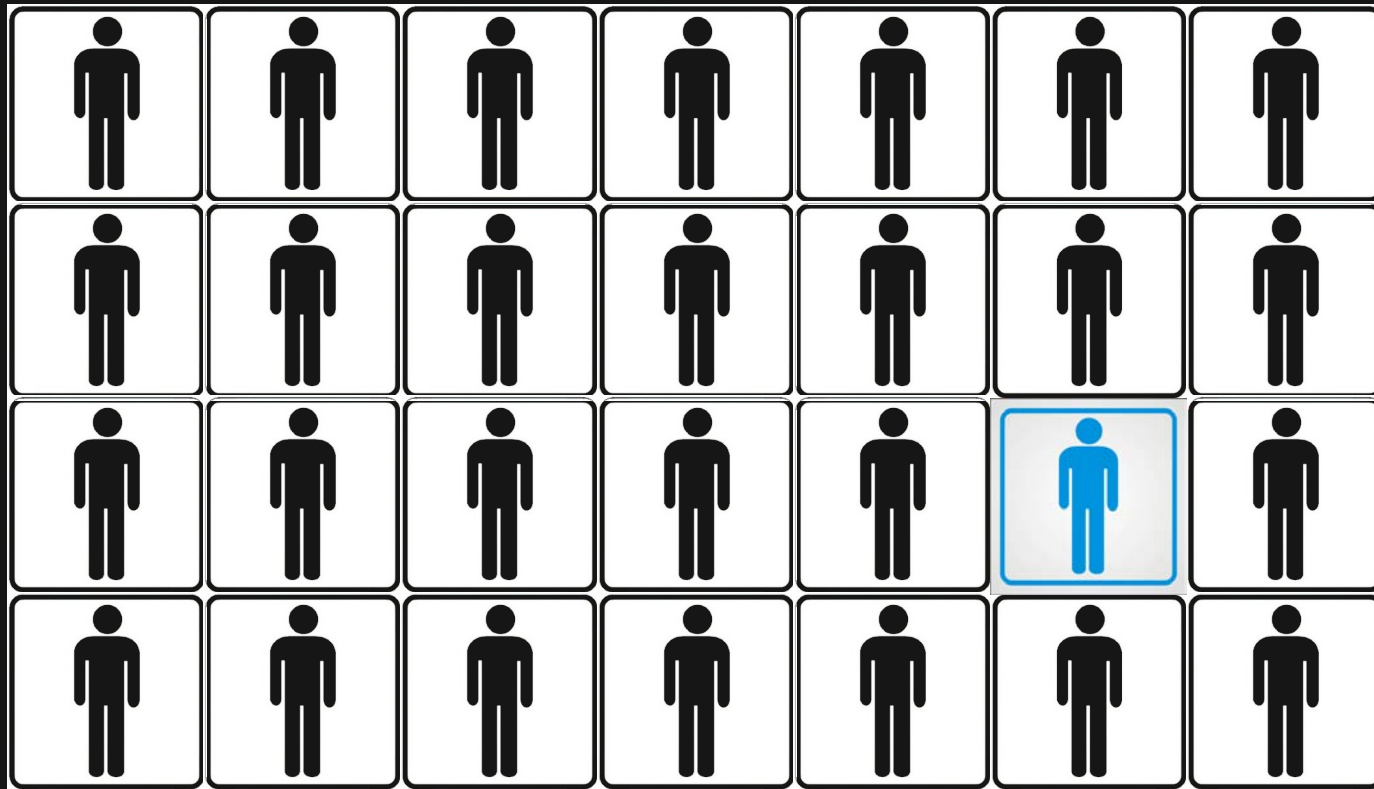
Definição: Prevalência baixa < 5 a cada 10000 pessoas



8000 DR afetando **29 milhões** de pessoas na Europa



O que caracteriza as DR?



Prevalência **baixa**



O que caracteriza as DR?



Conhecimento **escasso**



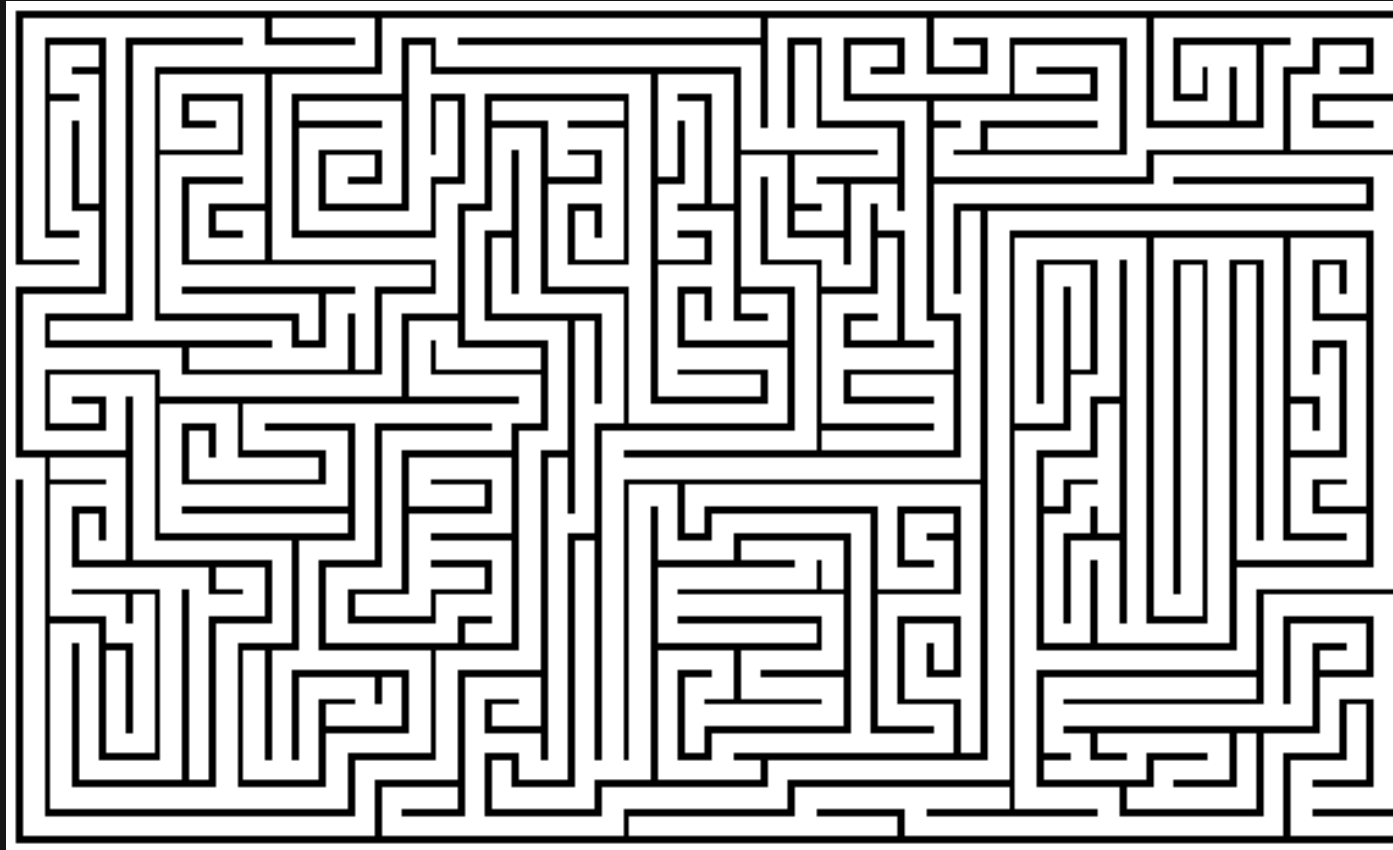
O que caracteriza as DR?



Recursos **limitados**



O que caracteriza as DR?



Abordagem: **complexa**



Desafios das DR:

Social

Diagnóstico



Terapêutico



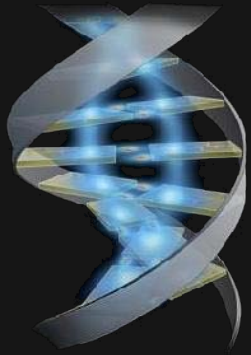
Desafio social



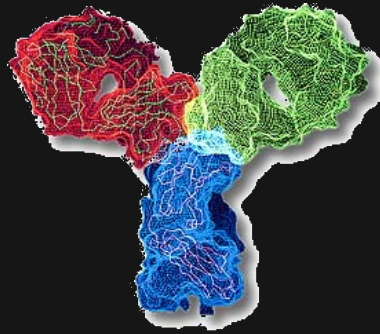
Desafio ainda maior...



Desafio diagnóstico



Genéticas



Auto-ímmunes



Malformações



Infecciosas



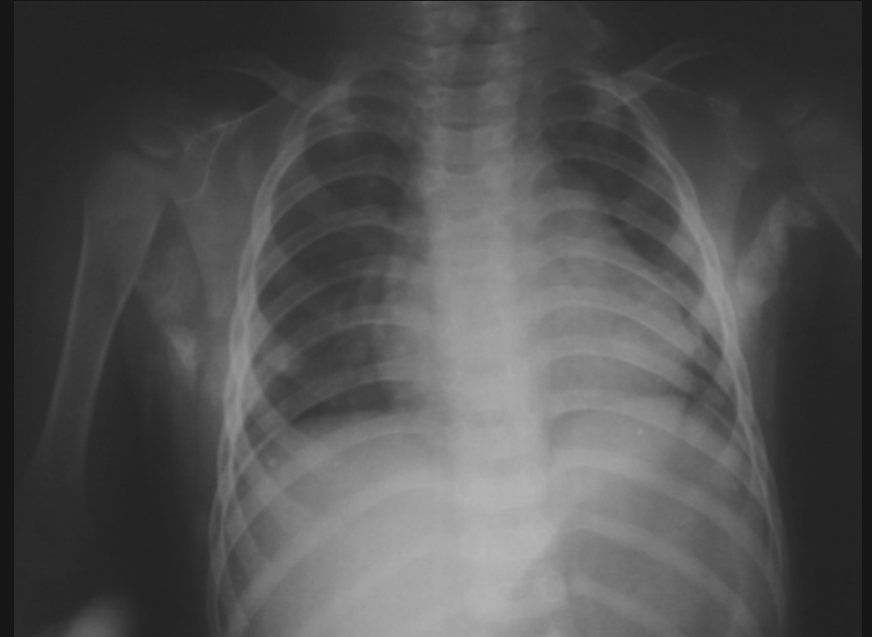
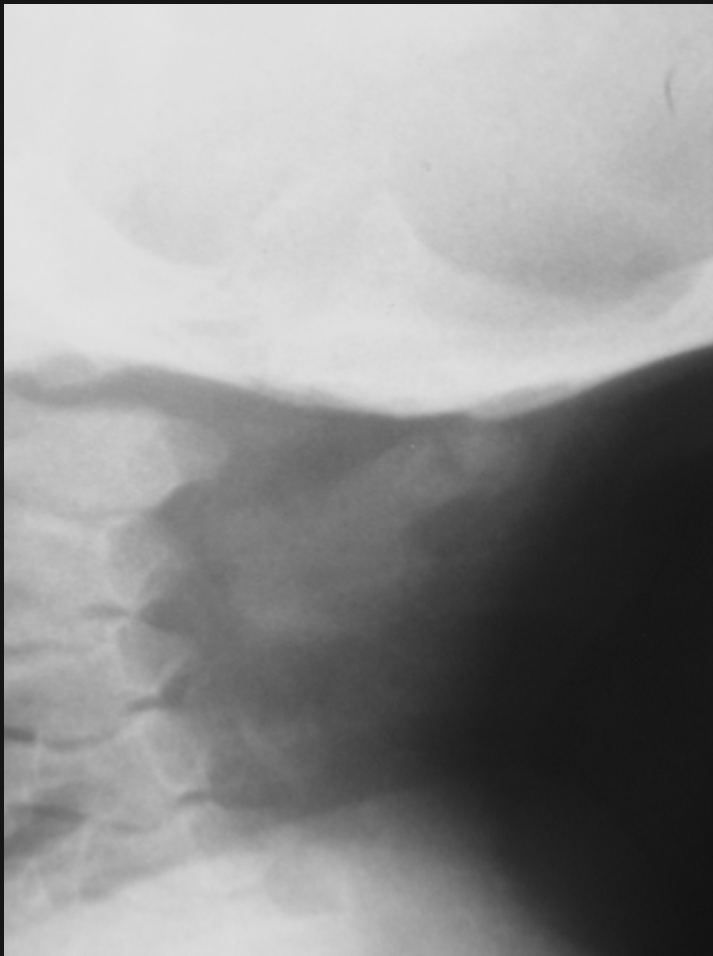
Diagnosticar é vital...



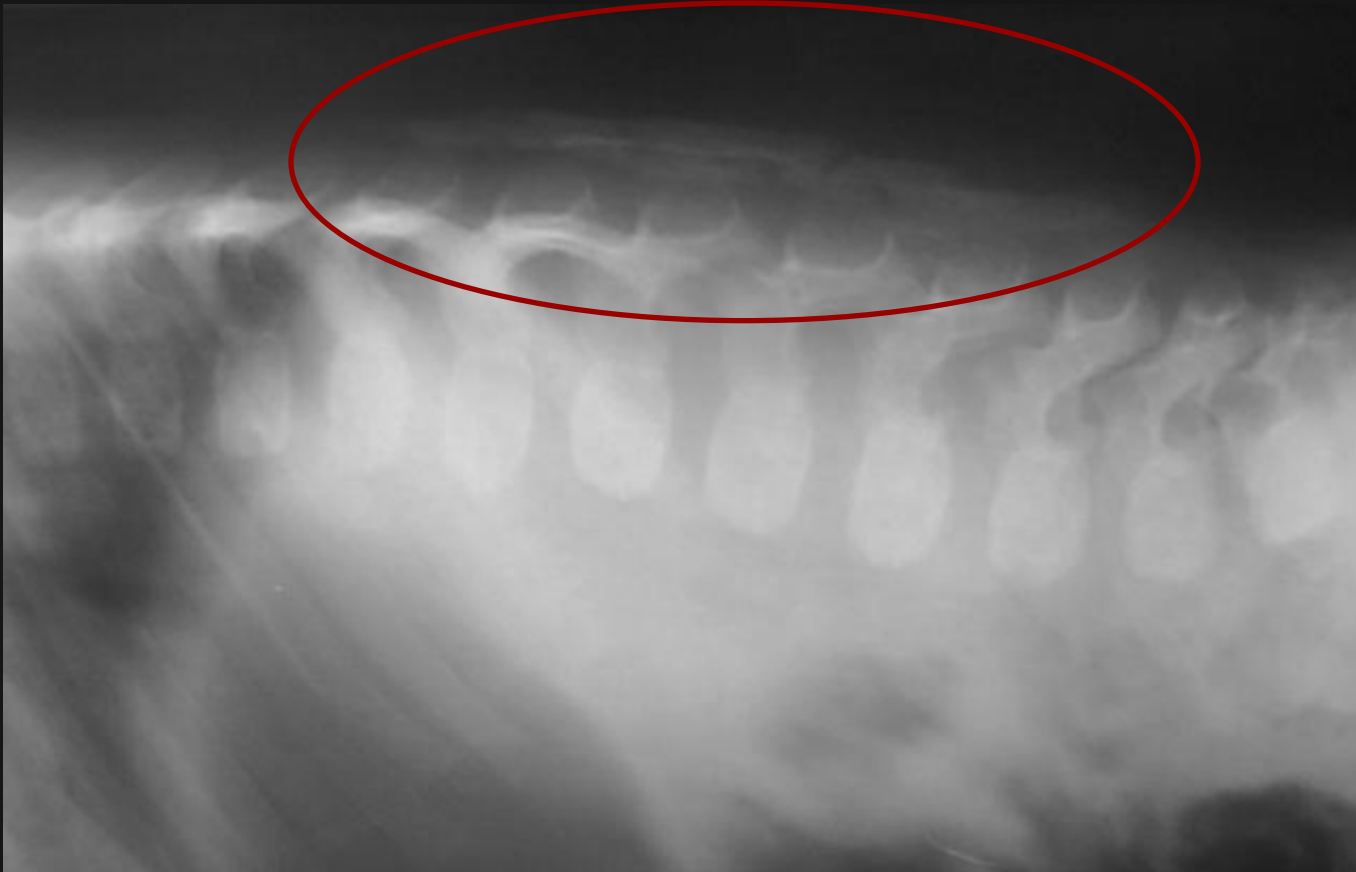
Diagnosticar é vital...



Diagnosticar é vital...



Diagnosticar é vital...



Fibrodisplasia Ossificante Progressiva



FOP



Fibrodysplasia Ossificans Progressiva



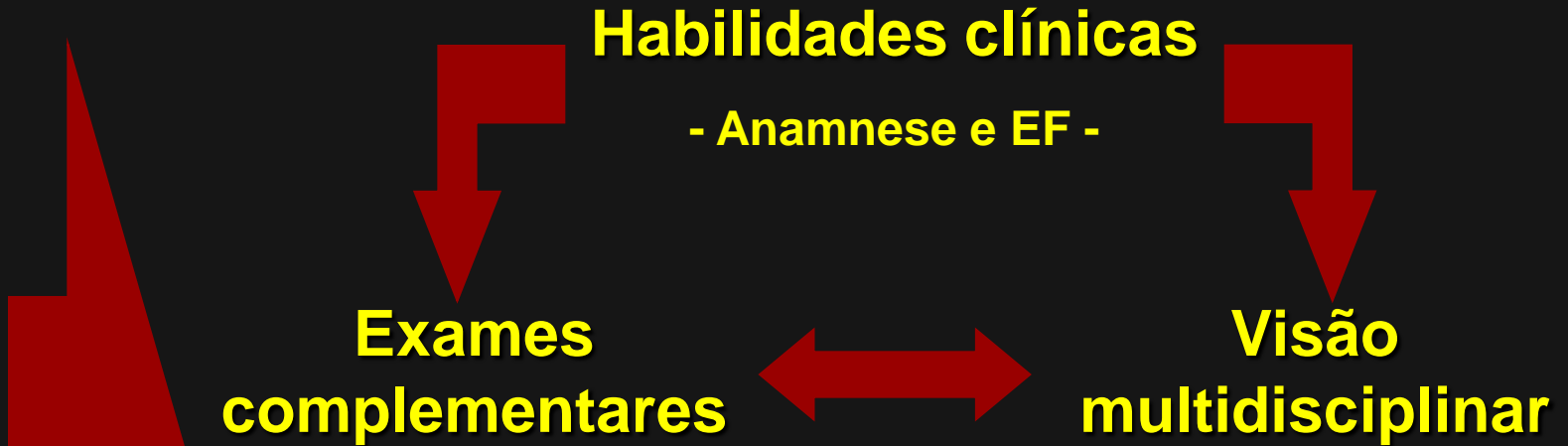
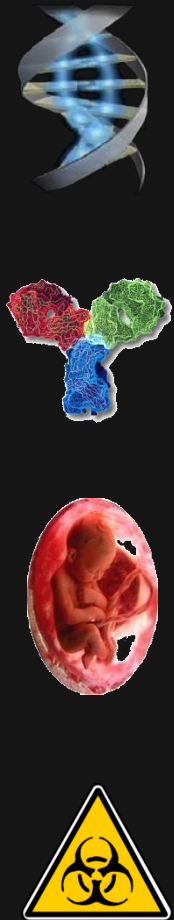
FOP



Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: uma doença hereditária de interesse multidisciplinar - DELAI P., KANTANIE S; SANTILI C; KAPLAN F; RBO: Vol. 39, 2004.



Diagnóstico



Saber o que é, é vital para o tratamento...



Saber o que é, é vital para o tratamento...



Saber o que é, é vital para o tratamento...



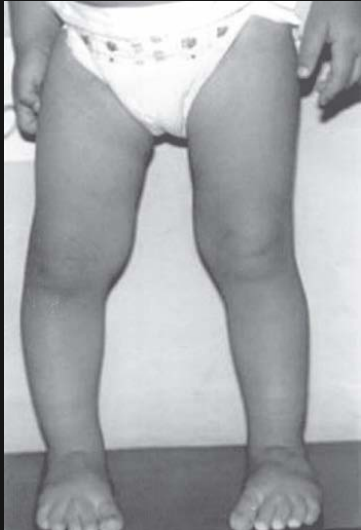
Tratamento clínico?
Vs.
Tratamento cirúrgico?

Conduta expectante

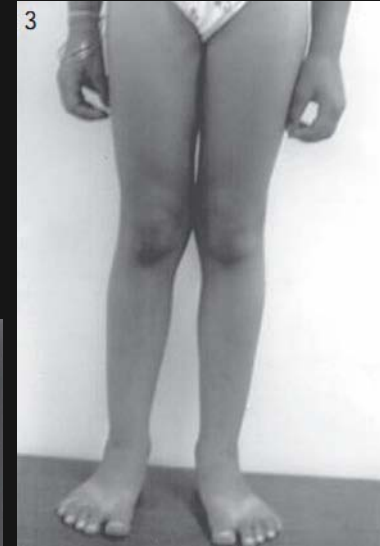
Displasia Fibrocartilaginosa Focal



DFF



RBO: Vol. 40, N 4; 2005



Displasia fibrocartilaginosa focal: uma forma rara de genuvaro de correção espontânea*

*Focal fibrocartilaginous dysplasia: a rare form of spontaneously corrected varus knee**

CLÁUDIO SANTILI¹, JOSÉ CARLOS LOPES PRADO², SIMONE DOTA SIMIS³,
MIGUEL AKKARI⁴, GILBERTO WAISBERG⁴, CLÓRIS KESSLER⁵



Saber o que é, é vital para o tratamento...



Calcinosis universalis: a rare diagnosis

Cláudio Santili^a, Miguel Akkari^a, Gilberto Waisberg^a, Clóris Kessler^a,
Tabata de Alcantara^a and Patrícia L. Delai^b

Journal of Pediatric Orthopaedics B 2005, 14:294–298



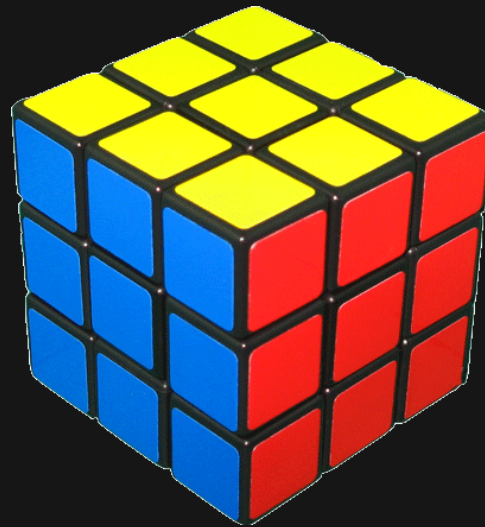
Saber o que é, é vital para o tratamento...



Portaria n.º 2305/GM - MS

19 de dezembro de 2001

Qual é o papel de um centro de referência?



*Considerando a necessidade de **ampliar a oferta de serviços** e de **criar mecanismos que facilitem o acesso** ao tratamento dos portadores de *osteogenesis imperfecta**



Conhecer a doença...



Osteogênese imperfeita

Prevalência = 1:15000 pessoas;

“Grupo heterogêneo de doenças que resultam em fragilidade óssea por uma alteração qualitativa do tecido conjuntivo”

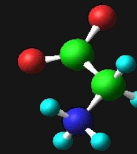
0,005% da população mundial



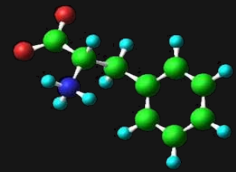
Saber a origem da doença...



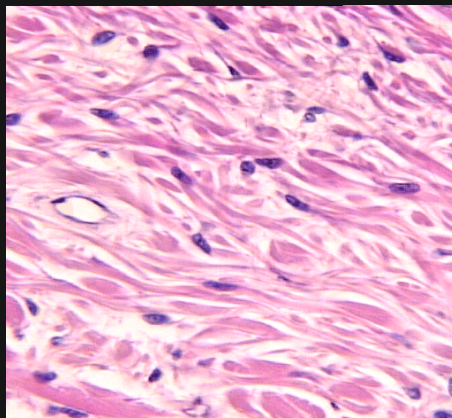
Localização do defeito genético



GLICINA



Aminoácido



Alteração do tecido colágeno



Saber tratar a doença...

Conhecimento da doença → Cuidado



Tratamento
clínico



Tratamento
cirúrgico



Cuidados da
enfermagem



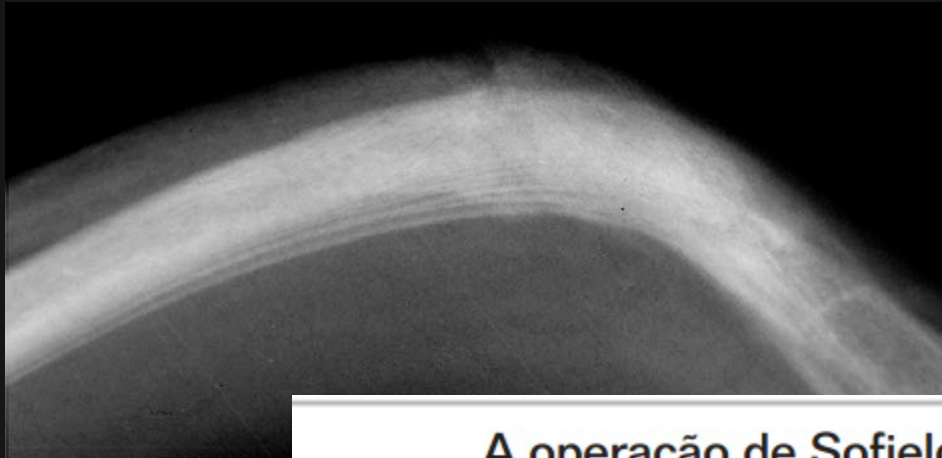
Fisioterapia

Equipe multidisciplinar



Inovar nas opções terapêuticas...

Procedimento de Sofield & Millar

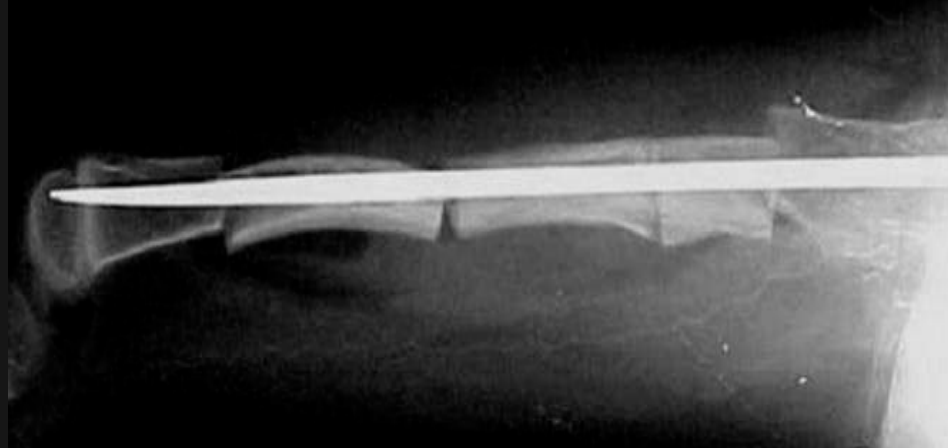


A operação de Sofield e Millar no tratamento da Osteogênese Imperfeita

Sofield and Millar technique in the treatment of osteogenesis imperfecta

CLÁUDIO SANTILI¹, MIGUEL AKKARI², GILBERTO WAISBERG³, ANDRÉ LUIS LUGNANI DE ANDRADE⁴,
UNGARI DA COSTA⁴, ANDRÉ LUIZ MACHADO SILVA⁴

SÉRGIO EDUARDO



Inovar nas opções terapêuticas...



Inovar nas opções terapêuticas...



Inovar nas

éuticas...



Cuidado com o paciente...



Cuidado com o paciente...



Transmitir conhecimento...



**Pavilhão
Fernandinho
Simonsen**

Ortopedia e Traumatologia
Santa Casa de São Paulo

80 anos de história e tradição



Transmitir conhecimento...

Terapia Ocupacional

“Osteogênese imperfeita e terapia ocupacional: Análise da medida de independência funcional”

Anelise Sartorel dos Santos

“Influência do Atendimento Sistematizado de Terapia Ocupacional no Comportamento Lúdico de Crianças com Osteogênese Imperfeita”

Danielle dos Santos Cutrin Garros



Transmitir conhecimento...

Ortopedia e Traumatologia

“Tratamento com Pamidronato de Crianças Portadoras de Osteogênese Imperfeita”

Dra. Vanessa Ribeiro de Resende

“Avaliação clínica, radiográfica e laboratorial de pacientes com osteogênese imperfeita”

Santili C et al. Rev Assoc Med Bras 2005;51(4):214-20.

“Osteogenesis Imperfecta: Novos conceitos”

Assis MC et al. Rev Bras Ortop 2002;37(8):323-7.

“Quality of life in children and adolescent with osteogenesis imperfecta”

Dra. Tania Szejnfeld

“A operação de Sofield e Milar no tratamento da Osteogênese Imperfeita”

Santili C et al. Acta ortop Bras 2004;12(4):226:32.



Transmitir conhecimento...

Ortopedia e Traumatologia

“Investigation of the acid-base balance alterations in patients with osteogenesis imperfecta”

Dra. Tabata Alcântara

Osteogênese Imperfeita - Aspectos Ortopédicos. In: Osmar Monte; Carlos A. Longui; Luis Eduardo Calliari; Cristiane Kochi. (Org.). Endocrinologia para o Pediatra. 3 ed. São Paulo: Atheneu, 2006, v. , p. 519-527.

SANTILI, C. ; BRAGA, S.

Ortopedia Pediátrica - Osteogênese Imperfeita. In: Osmar Pedro Arbix de Camargo; Roberto Attilio Lima Santin; Nelson Keiske Ono; Kodi Edson Kojima. (Org.). Ortopedia e Traumatologia - Conceitos Básicos Diagnóstico e Tratamento. São Paulo: Editora ROCA, 2004, v. , p. 224-227.

SANTILI, C. ; AKKARI, M. ; WAISBERG, G. ; PRADO, J. ; KESSLER, C.



Transmitir conhecimento...

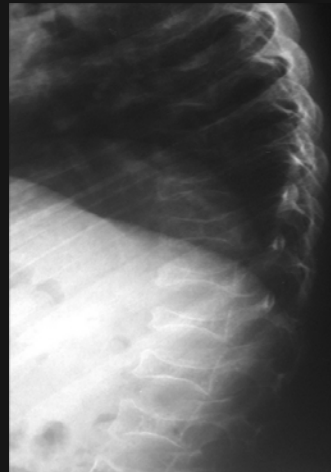
Ortopedia e Traumatologia

“Alterações orais em pacientes portadores de Osteogênese Imperfeita”

Dr. Aldreu Castaldoni, Dissertação de mestrado

“Avaliação clínico-radiográfica da coluna vertebral em pacientes portadores de osteogênese imperfeita e sua correlação com a classificação de Sillence”

Marcos Vaz de Lima, Dissertação de mestrado



Transmitir conhecimento...

Enfermagem

“Diagnósticos e Intervenções de Enfermagem para pacientes com Osteogênese Imperfeita tratados com Pamidronato Dissódico”

Enf^a Claudiane Silva



Transmitir conhecimento...

Serviço Social

“Avaliação do Perfil Social da Criança Portadora de Osteogênese Imperfeita”

Sonia Regina O. Costa



Papel de centro de referência

1. Acesso universal a serviços de qualidade para doenças raras;
2. Oferecer acesso a serviços sociais especializados;
3. Prevenção primária;
4. Registro e base de dados;
5. Investigação e desenvolvimento;
6. Gestão da qualidade de laboratórios de diagnóstico;
7. Práticas de rastreio;
8. Divulgar conhecimento e informação sobre doenças raras;

FONTE: Sobre as doenças raras: Desafios para a Europa. Bruxelas, 11.11.2008



Síndromes



Resumo

Um centro de referência bem organizado pode mudar a história natural do paciente portador de doença rara grave





Pavilhão Fernandinho Simonsen

Ortopedia e Traumatologia Santa Casa de São Paulo



ortopediatria@yahoo.com.br