



**SUPERINTENDÊNCIA DE POLÍTICAS DE ATENÇÃO INTEGRAL À SAÚDE**  
**Gerência de Programas Especiais**  
Av. 136, QD. F-44, LT. 22 a 24 – Setor Sul – 74.093-250 – Goiânia – Goiás  
Tele/Fax (62) 3201-7035 – e-mail – [gpe.spais@gmail.com](mailto:gpe.spais@gmail.com)

## Boletim Informativo de Doenças Raras

GOLÂNIA-GO | JANEIRO 2018 | EDIÇÃO 4 | ANO 3

### 28 Fevereiro: Dia Mundial das Doenças Raras

#### Seminário sobre a situação das Doenças Raras em Goiás



No dia 28 de fevereiro comemora-se o Dia Mundial das Doenças Raras.

Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS) doença rara é aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 para cada 2 mil pessoas.

Esta data foi escolhida para alertar a população e dar visibilidade às doenças raras e as dificuldades que seus portadores enfrentam no dia a dia. Tem como objetivo sensibilizar os órgãos de saúde pública, médicos e especialistas em saúde para os tipos de doenças raras existentes e toda a dificuldade que os seus portadores enfrentam para conseguir um tratamento ou cura.

A Secretaria Estadual de Saúde de Goiás, por meio da Superintendência de Políticas de Atenção Integral à Saúde (SPAIS)/GPE/COREPS realizou no dia 06/12/2017, em Goiânia, o Seminário sobre a Situação das Doenças Raras em Goiás. A finalidade foi apresentar e debater a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras em Goiás, e acolher demandas dos movimentos sociais e portadores para a assistência à saúde dos portadores de doenças raras.

A programação do evento contou com uma mesa redonda composta por representantes das seguintes associações: Silvana José Almeida - Associação Pró-Cura da ELA; Dr. Mirian Lane de Oliveira Rodrigues Castilho representando os Portadores de Epidermólise Bolhosa; Gleice Francisca Machado - Associação Brasileira do

Xeroderma Pigmentoso (ABRAXP); Pollianna Alves Campos - Associação Goiana de Apoio ao Fibrocístico (AGAFIBRO); Kathia Nogueira - representando os portadores da Atrofia Muscular Espinha (AME).

A segunda mesa teve como tema “A Gestão Da Política de Doenças Raras no Sus”, com a participação de representantes do Ministério da Saúde, da Secretaria Estadual de Saúde de Goiás e do Conselho de Secretários Municipais de Saúde de Goiás – COSEMS/GO.

As principais demandas apresentadas pelos portadores de Doenças Raras em Goiás estão relacionadas a: melhoria e agilidade para o diagnóstico precoce; agilidade na regulação dos pacientes para assistência especializada; inclusão de exames especializados para doenças raras no SUS; fornecimento de medicamentos e equipamentos de saúde de alto custo com maior celeridade; terapias de apoio realizadas por equipe multidisciplinar capacitada; capacitação técnica de profissionais de saúde, familiares e cuidadores dos portadores de doenças raras, que se encontram nos municípios do interior do Estado; coleta e sistematização dos dados de portadores de doenças raras em Goiás e divulgação das informações disponíveis para profissionais e serviços de saúde.



**SUPERINTENDÊNCIA DE POLÍTICAS DE ATENÇÃO INTEGRAL À SAÚDE**  
**Gerência de Programas Especiais**  
Av. 136, QD. F-44, LT. 22 a 24 – Setor Sul – 74.093-250 – Goiânia – Goiás  
Tele/Fax (62) 3201-7035 – e-mail – [gpe.spais@gmail.com](mailto:gpe.spais@gmail.com)

## XERODERMA PIGMENTOSO



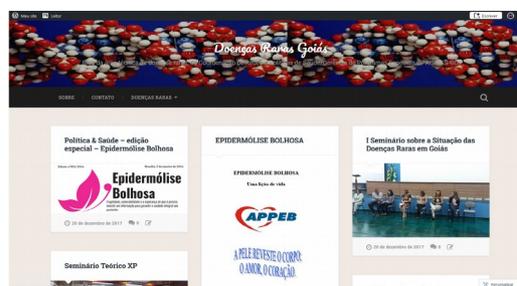
No Estado de Goiás, o Xeroderma Pigmentoso (XP) apresenta um número consideravelmente elevado entre seus habitantes, sendo o maior número de casos do mundo, e concentrados na sua maioria no distrito de Araras, município de Faina-GO. O dia 28 de fevereiro foi eleito como o dia da visibilidade aos portadores de Xeroderma Pigmentoso em Goiás.

O XP é uma doença de origem genética, que afeta igualmente os dois sexos, por herança autossômica recessiva, onde ocorre sensibilidade anormal à luz solar. (SAMPAIO & RIVITTI, 2000). Dada essa deficiência, os pacientes apresentam alta sensibilidade à luz solar, que provoca o aparecimento de lesões de pele tais como queratoses actínicas e mesmo câncer. Os pacientes com XP apresentam frequência mil vezes maior de câncer de pele do que a população normal. (MENCK, CF, 2013).

No dia 28/09/17 ocorreu em Goiânia o Seminário sobre o Xeroderma Pigmentoso (módulo teórico), tendo como objetivo atualizar o conhecimento dos profissionais de saúde sobre o conceito, fisiologia, prevenção, tratamento, fluxo de atendimento, notificação compulsória e pesquisas científicas relacionadas ao Xeroderma Pigmentoso. O evento contou com a presença de 91 participantes das equipes de saúde dos Municípios de Goiânia, Faina e Matrinchã, da Secretaria Estadual de Saúde de Goiás, PUC/Goiás, UEG, Hospital Geral de Goiânia e Hospital de Doenças Tropicais.

Já o módulo prático ocorreu nos dias 25 e 26/10/17 no município de Faina, este evento contou com a participação de 82 profissionais e teve como objetivo formular o Protocolo de Atenção Multidisciplinar aos Portadores de Xeroderma Pigmentoso, na Atenção Primária de Saúde dos Municípios de Faina e Matrinchã.

## Blog de Doenças Raras em Goiás



O Blog de Doenças Raras em Goiás foi criado em 2017, como repositório de informações, artigos científicos e notícias, entre outros assuntos, e espaço de divulgação de temas de interesse da área. O endereço é [doencasrarasgo.wordpress.com](http://doencasrarasgo.wordpress.com), aberto à visitação. Notícias e informações para o blog poderão ser enviadas pelo e-mail [d.rarasgoias@gmail.com](mailto:d.rarasgoias@gmail.com).

## Referências

SAMPAIO, S. A. P.; RIVITTI, E.A. Doenças poli quilodérmicas e displasias ectodérmicas. In: SAMPAIO. Dermatologia. São Paulo: Artes Médicas, 2000. Cap. 70, p. 797-798.

Menck CF (2002) Shining a light on photolyases. Nat Genet 32(3): 338-339.

OMS. Organização mundial da saúde. Disponível em: <<http://www.who.int/about/es/>>. Acesso em: 31 Janeiro 2018.

Secretaria de Estado da Saúde de Goiás

Superintendência de Políticas de Atenção Integral à Saúde

Gerência de Programas Especiais

Coordenação de Redes e Políticas de Atenção à Saúde

Superintendente:  
Evanilde Fernandes Costa Gomides

Gerente:  
Edna Maria Covem

Coordenador:  
Murillo Simiema

Equipe Técnica  
Anealy Rabelo

Contatos: (62) 3201-7035/7032  
[d.rarasgoias@gmail.com](mailto:d.rarasgoias@gmail.com)