

LUCAS SANTOS E ÁVILA

**INTERNAÇÕES POR DOENÇAS CRÔNICAS COMPLEXAS E RARAS NO
BRASIL: UMA ANÁLISE ENTRE OS ANOS DE 2008 A 2021**

LINHA DE PESQUISA: EPIDEMIOLOGIA, AMBIENTE E TRABALHO (EAT)

Brasília

2024

LUCAS SANTOS E ÁVILA

**INTERNAÇÕES POR DOENÇAS CRÔNICAS COMPLEXAS E RARAS NO
BRASIL: UMA ANÁLISE ENTRE OS ANOS DE 2008 A 2021**

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM SAÚDE COLETIVA

(PROFISSIONAL)

Dissertação apresentada ao Curso de Mestrado Profissional em Saúde Coletiva do Campus Darcy Ribeiro do Departamento de Saúde Coletiva da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília como requisito parcial para obtenção de título de Mestre em Saúde Coletiva.

Orientador: Prof. Ivan Ricardo Zimmermann

**Brasília
2024**

FOLHA DE APROVAÇÃO

LUCAS SANTOS E ÁVILA

**INTERNAÇÕES POR DOENÇAS CRÔNICAS COMPLEXAS E RARAS NO
BRASIL: UMA ANÁLISE ENTRE OS ANOS DE 2008 A 2021**

Dissertação apresentada ao Curso de Mestrado Profissional em Saúde Coletiva do Campus Darcy Ribeiro do Departamento de Saúde Coletiva da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília como requisito parcial para obtenção de título de Mestre em Saúde Coletiva.

BANCA EXAMINADORA

Ivan Ricardo Zimmermann (Presidente)
Departamento de Saúde Coletiva

Felipe Ferré (1º Titular)
Conselho Nacional de Secretários de Saúde
Membro Externo

July Grassiely de Oliveira Branco (2º Titular)
Ministério da Saúde
Membro Externo

Marcus Tolentino Silva (Suplente)
Universidade de Brasília
Membro Externo

AGRADECIMENTOS

O desenvolvimento não só deste trabalho, como deste mestrado, conto com a ajuda de diversas pessoas, dentre as quais agradeço:

Ao professor orientador Ivan Ricardo Zimmermann, que não permitiu que eu desistisse do mestrado e me incentivou dando todo o auxílio necessário.

A todos profissionais do Ministério da Saúde, pela disposição no processo de obtenção dos dados.

Aos meus pais, por sempre me incentivarem e não permitirem que eu desista.

Aos professores da Saúde Coletiva da Universidade de Brasília que apresentaram esse mundo que é o nosso SUS, pelo qual sou apaixonado e tenho orgulho em fazer parte.

Aos meus amigos, pela compreensão das ausências e pelo afastamento temporário.

E em especial, gostaria de agradecer:

Ao professor Natan Monsores de Sá, que durante toda minha caminhada tem sido muito mais que um professor, tem sido meu mentor, meu amigo, agradeço por toda a confiança e incentivo que ao longo dos anos são depositadas em mim.

A colega e amiga July Grassiely de Oliveira Branco, por ter se tornado minha orientadora de vida, não só na parte acadêmica como na parte pessoal.

RESUMO

Objetivo: Objetivou-se descrever o perfil das internações por Doenças Raras dos registros no banco de dados do Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS) no Brasil no período de 2008 a 2021. **Métodos:** Estudo epidemiológico descritivo realizado a partir das informações contidas no Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS) no Brasil. A análise exploratória utilizou como base o banco de dados dos Arquivos Reduzidos (RD) dos movimentos das Autorizações de Internações Hospitalares (AIH). O tratamento do banco e as análises básicas relacionadas ao estudo foi utilizado o TabWin, versão 4.1.5, para calcular os indicadores selecionados e gerar as ilustrações contidas no trabalho foi utilizado o Software Microsoft Excel. **Resultados:** As internações por Doenças Raras no Brasil de 2008 a 2021, evidenciam a predominância do sexo feminino (52%), faixa etária de 1 a 9 anos (19,2%), raça/cor parda (33,0%). Dos 4.458 registros de óbitos referentes às internações (2,4%), tem como principais causas a doença falciforme (21,8%), artrite reumatóide (17,4%) e anemia aplástica (10,9%). Nas análises sobre o perfil da internação, foram encontrados como resultados (50,7%) de gestão municipal plena, média complexidade, equivalente a 95,9% dos registros, maior número de registros com permanência de três dias, 98.012 internações (16,2% dos registros), analisando o valor pago pelas internações por Doenças Raras no período de 2008 a 2021 foi contabilizado um total de R\$331.995.456,78. **Conclusão:** Este estudo mostra que a análise das informações de casos de Doenças Raras presentes no Sistema de Informações Hospitalares (SIH) é uma estratégia viável, ainda que limitada, para a construção de indicadores epidemiológicos para doenças raras no Brasil. Sendo possível identificar e listar algumas características relacionadas ao perfil do paciente (sexo, faixa etária, raça/cor, óbitos, causa), informações relacionadas a internação (gestão do estabelecimento, complexidade do estabelecimento, caráter do atendimento, dias de permanência e total pago por internação), assim como as principais causas de internação por Doenças Raras nas regiões do Brasil no período estudado.

PALAVRAS-CHAVE: Doenças Raras; Sistemas de Informação em Saúde; Sistema de Informações Hospitalares do SUS; Evidências.

SUMÁRIO

FOLHA DE APROVAÇÃO.....	3
LISTA DE TABELAS	7
LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS	8
APRESENTAÇÃO.....	9
INTRODUÇÃO.....	10
MÉTODO	11
RESULTADOS	14
DISCUSSÃO	20
CONSIDERAÇÕES FINAIS	21
REFERÊNCIAS	23

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Internações por Doenças Raras segundo ano de internação, sexo, faixa etária, raça/cor e óbitos no Brasil, 2008 a 2021.	16
Tabela 2 - Internações por Doenças Raras segundo causa (CID10 3D) no Brasil, 2008 a 2021.	17
Tabela 3 - Internações por Doenças Raras segundo gestão do estabelecimento, complexidade do estabelecimento, caráter do atendimento e dias de permanência no Brasil, 2008 a 2021.	18
Tabela 4 - Total pago por internações por Doenças Raras segundo UF e Região no Brasil, 2008 a 2021.	19

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

ANVISA	Agência Nacional de Vigilância Sanitária
APAC	Autorizações de Procedimento de Alta Complexidade
CGIAE	Coordenação-Geral de Informações e Análises Epidemiológicas
DAENT	Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis
MS	Ministério da Saúde
PNTN	Programa Nacional de Triagem Neonatal
SIA/SUS	Sistema de Informação Ambulatorial
SIA/SUS-AM	Sistema de Informação Ambulatorial - Componente de medicamentos
SIG	Sistemas de Informações Geográficas
SUS	Sistema Único de Saúde
SVSA	Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente

APRESENTAÇÃO

Esta dissertação foi desenvolvida como parte dos requisitos para conclusão do Mestrado Profissional em Saúde Coletiva, da Faculdade de Saúde – Universidade de Brasília. Iniciei a Pós-graduação em fevereiro de 2021, sob orientação do Professor Doutor Ivan Ricardo Zimmermann.

O objetivo do trabalho foi analisar o perfil epidemiológico dos pacientes com Doenças Crônicas Complexas e Raras registrados no banco de dados das Autorizações de Procedimento de Alta Complexidade (APAC) do componente de medicamentos da Produção Ambulatorial do Sistema de Informação Ambulatorial do Sistema Único de Saúde (SIA/SUS) no Brasil no período de 2013 a 2022. Tendo como base as os agravos que tiveram seu Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas aprovadas no Brasil. Para esse estudo foi considerada a lista de Doenças e Agravos monitorados pelo Observatório de Doenças Raras da Universidade de Brasília.

Este estudo resultará em um artigo científico, que será submetido pela *Epidemiologia e Serviços de Saúde: revista do Sistema Único de Saúde do Brasil* (RESS) que é um periódico científico de acesso aberto, publicado trimestralmente, gratuito e de fluxo contínuo, editado pela Coordenação-Geral de Desenvolvimento da Epidemiologia em Serviços, do Departamento de Articulação Estratégica de Vigilância em Saúde da Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente do Ministério da Saúde do Brasil (CGDEP/DAEVS/SVSA/MS), após as considerações da banca examinadora.

Como produto técnico, foi elaborado um painel para exibição dos dados do SIH referentes ao perfil epidemiológico dos pacientes com Doenças Crônicas Complexas e Raras, disponível no link: <https://app.powerbi.com/view?r=eyJrIjoiazmY5NmI2YjEtZGFhMC00YTBhLWJhMzgtZjMwYTE0MDBjYTVkliwidCI6IjhhNTU0YWQzLWI1MmItNDg2Mi1hMzMmLTg0ZDg5MWU1YzdwNSJ9>

INTRODUÇÃO

As doenças raras são um conjunto diverso de condições médicas que afetam um número relativamente pequeno de pessoas em comparação com doenças mais comuns ou frequentes. Estima-se que existam mais de 5.000 tipos diferentes, cujas causas podem estar associadas a fatores genéticos, ambientais, infecciosos, imunológicos, entre outras causas (1). Compõem este grupo de doenças, diversas anomalias congênitas, erros inatos do metabolismo, erros inatos da imunidade, deficiências intelectuais, tendo a maioria algum tipo de componente genético (2).

Apesar de sua definição pautada em baixas incidências, a carga global das doenças raras possui impacto significativo para a sociedade e sistemas de saúde. Estudos internacionais publicados entre 2019 e 2020 apontam que de 3,5 a 5,9% das pessoas em todo mundo podem ser afetadas por alguma doença rara em algum momento de sua vida, o que equivaleria a 263 a 446 milhões de pessoas por todo planeta (3, 4). A maioria das doenças raras afetam crianças, podendo surgir tanto ao longo da infância como na idade adulta, podendo causar deficiências e alterações no desenvolvimento (2, 5). O impacto dessas desordens sobre a qualidade de vida de quem é afetado e de seus cuidadores é alto, além de poder implicar risco de morte ou de comorbidades crônicas (6).

No Brasil, estudos epidemiológicos sobre a carga e prevalência de doenças raras são escassas. Por sua vez, as informações disponíveis nos sistemas informatizados do Sistema Único de Saúde (SUS) ainda necessitam de tratamentos estatísticos e de sistematização (7-10). Entre estes sistemas está o Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS - <http://sihd.datasus.gov.br/>), que foi criado em 1991, como um instrumento para indução e avaliação das políticas relacionadas à organização e ao financiamento da assistência médico-hospitalar no sistema público de saúde. Este sistema abrange apenas os procedimentos hospitalares viabilizados por meio de recursos do SUS, sendo desenvolvido e implementado com o objetivo de operacionalizar seu faturamento. Apesar deste seu propósito, as informações do SIH/SUS tem fornecido importante valor epidemiológico, sendo uma ferramenta frequentemente adotada na análise de situação de saúde.

Deve-se salientar que a lacuna de informações epidemiológicas relacionadas às doenças raras não é um problema exclusivo do Brasil e tem sido enfrentado por esforços

de consórcios de pesquisa e governos, com a finalidade de informar com evidências as políticas públicas e estratégias de cuidado das pessoas afetadas. Essa necessidade, justifica o presente estudo, cujo objetivo é descrever o perfil das internações por Doenças Raras dos registros no banco de dados do Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS) no Brasil no período de 2008 a 2021.

MÉTODO

Delineamento e contexto

Estudo epidemiológico observacional descritivo transversal com base em dados secundários dos registros de internação dos pacientes com Doenças Raras no Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS) no Brasil. Foram considerados os registros de internações em todo o território nacional durante o período de janeiro de 2008 a dezembro de 2021

Participantes

Para a inclusão nesse estudo, foi considerada a lista de Doenças Raras e Condições Crônicas Complexas monitoradas pelo Observatório de Doenças Raras da Universidade de Brasília. Sendo assim, foram consideradas as seguintes Doenças Raras e seus códigos na 10ª revisão da Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID-10):

Acromegalia	E220
Anemia Aplástica	D610, D611, D612, D613, D618 e D619
Mielodisplasia	D460, D461 e D467
Neutropenias Constitucionais	Z948
Angioedema Hereditário	D841
Aplasia Pura Adquirida Crônica da Série Vermelha	D600, D601, D608 e D609
Artrite Reativa - Doença de Reiter	M028
Artrite Reumatoide	M050, M051, M052, M053, M058, M059, M060, M061, M062, M063, M064, M068 e M069
Def da Biotinidase	E538
Def de Hormônio do Crescimento	E230
Dermatomiosite	M330 e M331
Polimiosite	M332
Diabete Insípido	E232
Distonias Focais	G240

Espasmo Hemifacial	G513
Doença de Crohn	K500, K501, K508 e K509
Doença de Gaucher	E752
Doença de Paget -Osteíte deformante	M880, M888 e M889
Doença de Wilson	E830
Doença Falciforme	D570, D571 e D572
Esclerose Lateral Amiotrófica	G122
Espongilite Ancilosante	M45
Fenilcetonúria	E700 e E701
Fibrose Cística	E840, E841, E848 e E849
Hepatite Autoimune	K754
Hiperplasia Adrenal Congênita	E250
Hipoparatiroidismo	E200, E201, E208 e E209
Hipotireoidismo Congênito	E000, E001, E002, E009, E030 e E031
Ictioses Hereditárias	Q800
Imunodeficiência Primária com Deficiência de Anticorpos	D800, D801, D802, D803, D804, D805, D806, D807, D808 e D809
Insuficiência Adrenal Primária - Doença de Addison	E271
Insuficiência Pancreática Exócrina	K860
Lúpus Eritematoso Sistêmico	M320, M321, M328 e M329
Miastenia Gravis	G700
Osteogênese Imperfeita	Q780
Púrpura Trombocitopênica Idiopática	D693
Síndrome de Guillain-Barré	G610
Síndrome de Turner	Q960, Q961, Q962, Q963, Q964, Q968 e Q969
Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes	N040, N041, N042 N043, N044, N045, N046, N047 e N048

Fonte de dados

Para a análise exploratória foi utilizado como base o banco de dados dos Arquivos Reduzidos (RD) dos movimentos das Autorizações de Internações Hospitalares (AIH). Essas informações são provenientes do SIH/SUS no Brasil e, portanto, possibilitam a individualização dos registros de internações por Doenças Raras.

O SIH/SUS é composto por um conjunto de subsistemas que coletam dados sobre diferentes aspectos das internações hospitalares, como: dados demográficos dos pacientes; diagnósticos e procedimentos realizados; recursos utilizados; e resultados da

internação. Os dados do SIH/SUS são coletados por meio de um formulário eletrônico, denominado Autorização de Internação Hospitalar (AIH).

Métodos estatísticos

Após o tratamento, os dados apresentados consideraram as seguintes variáveis: ano de internação, sexo, faixa etária, raça/cor, óbitos, causa de internação, gestão do estabelecimento, complexidade do estabelecimento. O caráter do atendimento e dias de permanência no Brasil foram apresentados em frequência absoluta (n) e frequência relativa (%). O resultado referente ao valor pago por internações por Doenças Raras, foi apresentado em valor por reais, sendo calculado a frequência relativa (%) na região e no Brasil como um todo.

Os coeficientes de internação (CI) por Doenças Raras foram calculados por município, dividindo o número de internações por doenças raras de cada ano pela estimativa populacional para o mesmo ano, multiplicado por 100.000 habitantes. Foram utilizadas para o cálculo as estimativas populacionais pela Coordenação-Geral de Informações e Análises Epidemiológicas (CGIAE) do Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis da Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente do Ministério da Saúde (CGIAE/DAENT/SVSA/MS).

Acesso, tratamento de dados e variáveis

Os dados foram extraídos dos bancos públicos disseminados pelo Ministério da Saúde (<https://datasus.saude.gov.br/transferecia-de-arquivos/>). Para obtenção dos dados, como ferramenta de seleção, foi utilizada a variável de código do diagnóstico principal (DIAG_PRINC). A partir da delimitação foram selecionados somente os registros de indivíduos com as Doenças Raras dentro do banco de dados do SIH/SUS. Para caracterizar os registros de internação por Doenças Raras no Brasil registrados no SIH, foram avaliadas as seguintes variáveis: MUNIC_RES - Município de Residência do Paciente; UF_RES - UF de Residência do Paciente; SEXO - Sexo do paciente; IDADE - Idade; RACA_COR - Raça/Cor do paciente; NACIONAL - Código da nacionalidade do paciente; CBOR - Ocupação do paciente, segundo a Classificação Brasileira de Ocupações – CBO; DIAG_PRINC - Código do diagnóstico principal (CID10); CID_ASSO - CID causa; MORTE - Indica Óbito; MUNIC_MOV - Município do Estabelecimento; UF_INT - UF do Estabelecimento; GESTOR_TP - Tipo de gestor;

COMPLEX - Complexidade; CAR_INT - Caráter da internação; MARCA_UTI - Indica qual o tipo de UTI utilizada pelo paciente; DIAS_PERM - Dias de Permanência; e VAL_TOT - Valor total da AIH.

Para efetuar o tratamento do banco e as análises básicas relacionadas ao estudo foi utilizado o TabWin, versão 4.1.5, para calcular os indicadores selecionados e gerar as ilustrações contidas no trabalho foi utilizado o Software Microsoft Excel, para o mapeamento dos registros apresentados, foi utilizado o Software QGIS que é utilizado para Sistemas de Informações Geográficas (SIG).

Aspectos éticos

O presente artigo pautou-se nos princípios éticos da resolução nº466/2012, sendo desenvolvido com dados do projeto de pesquisa do Observatório de Doenças Raras aprovado com o CAAE: 48231421.0.0000.0030

RESULTADOS

Participantes

A partir da amostra dos registros das AIH no Brasil no período de 2008 a 2021, foram encontrados 605.663 registros de internações relacionados ao grupo de agravos de Doenças Raras. O maior registro de notificações foi no ano de 2019 com 51.205 registros (8,5% dos registros). (Tabela 1)

Análise descritiva

Quanto à distribuição segundo sexo, foram identificados 318.336 registros de internação do sexo feminino, equivalente a 52% dos registros, e 287.327 registros de internações do sexo masculino equivalente a 47,4% dos registros (Tabela 1). Segundo raça/cor, foram identificadas as maiores concentrações nas categorias Parda com 199.724 internações (33,0% dos registros), “Branca” com 193.460 internações (31,9% dos registros) e “Sem informação” com 173.116 internações (28,6% dos registros).

Tabela 1 - Internações por Doenças Raras segundo ano de internação, sexo, faixa etária, raça/cor e óbitos no Brasil, 2008 a 2021.

Categoria		Registros	
		(n)	(%)
Ano	2008	47.230	7,8
	2009	42.212	7,0
	2010	43.262	7,1
	2011	41.355	6,8
	2012	40.384	6,7
	2013	41.271	6,8
	2014	40.539	6,7
	2015	42.171	7,0
	2016	43.538	7,2
	2017	46.102	7,6
	2018	47.371	7,8
	2019	51.205	8,5
	2020	37.890	6,3
	2021	41.133	6,8
	Total	605.663	
Sexo	Masculino	287.327	47,4
	Feminino	318.336	52,6
	Total	605.663	
Faixa etária	menos de 1 ano	14.774	2,4
	1 a 9 anos	116.160	19,2
	10 a 20 anos	94.616	15,6
	20 a 29 anos	75.306	12,4
	30 a 39 anos	68.193	11,3
	40 a 49 anos	66.073	10,9
	50 a 59 anos	61.672	10,2
	60 a 69 anos	51.559	8,5
	70 a 79 anos	36.139	6,0
	mais de 80 anos	21.171	3,5
	Total	605.663	
Cor/raça	Branca	193.460	31,9
	Preta	31.824	5,3
	Parda	199.724	33,0
	Amarela	6.255	1,0
	Indígena	1.284	0,2
	Sem informação	173.116	28,6
	Total	605.663	
Óbitos	Com óbito	14.458	2,4
	Sem óbito	591.205	97,6
	Total	605.663	

Fonte: SIH/SUS - Ministério da Saúde

No banco de dados foram identificados 14.458 registros de óbitos referentes às internações no banco do Sistema de Informações Hospitalares do SUS analisado, correspondente a 2,4% dos registros do total de internações por Doenças Raras no período avaliado. Analisando os registros de óbitos por faixa etária foram identificadas as maiores concentrações nas faixas de “1 a 9 anos” com 116.160 internações (19,2% dos registros), de “10 a 20 anos” com 96.616 internações (15,6% dos registros) e de “20 a 29 anos” com 75.306 internações (12,4% dos registros). (Tabela 1)

Principais achados

Ao serem analisadas as causa de internação no período analisado, foram identificadas as maiores concentrações nas causas: Doença Falciforme com 131.761 internações (21,8%), artrite reumatóide com 105.385 internações (17,4%) e anemia aplástica com 66.010 internações (10,9%), como apresentado na tabela 2.

Tabela 2 - Internações por Doenças Raras segundo causa (CID10 3D) no Brasil, 2008 a 2021

Categorias Causa Doenças Raras (CID10 3D)	Registros	
	(n)	(%)
Doença Falciforme	131.761	21,8
Artrite Reumatoide	105.385	17,4
Anemia Aplástica	66.010	10,9
Síndrome Nefrótica Prim em Crianças e Adolescentes	47.071	7,8
Púrpura Trombocitopênica Idiopática	32.618	5,4
Doença de Crohn	28.287	4,7
Síndrome de Guillain-Barré	25.192	4,2
Lúpus Eritematoso Sistêmico	23.642	3,9
Insuficiência Pancreática Exócrina	20.657	3,4
Esclerose Lateral Amiotrófica	18.118	3,0
Fibrose Cística	16.408	2,7
Osteogênese Imperfeita	16.273	2,7
Aplasia Pura Adquirida Crônica da Série Vermelha	12.669	2,1
Fenilcetonúria	11.970	2,0
Miastenia Gravis	11.361	1,9
Neutropenias Constitucionais	5.552	0,9
Mielodisplasia	5.002	0,8
Doença de Gaucher	4.836	0,8
Hepatite Autoimune	4.281	0,7
Imunodef Prim com Deficiência de Anticorpos	3.618	0,6
Artrite Reativa - Doença de Reiter	2.103	0,3

Dermatomiosite	1.901	0,3
Diabete Insípido	1.883	0,3
Def de Hormônio do Crescimento - Hipopituitarismo	1.302	0,2
Hipoparatiroidismo	1.264	0,2
Hipotireoidismo Congênito	1.152	0,2
Polimiosite	1.007	0,2
Hiperplasia Adrenal Congênita	865	0,1
Acromegalia	797	0,1
Insuficiência Adrenal Prim (Doença de Addison)	693	0,1
Ictioses Hereditárias	630	0,1
Doença de Wilson	458	0,1
Doença de Paget - Osteíte deformante	259	0,0
Espasmo Hemifacial	196	0,0
Síndrome de Turner	158	0,0
Distonias Focais	140	0,0
Angioedema Hereditário	110	0,0
Def da Biotinidase	34	0,0
Espongilite Ancilosante	0	0,0
Total	605.663	

Fonte: SIH/SUS - Ministério da Saúde

Analisando o tipo de gestão das unidades das internações por Doenças Raras avaliadas, foram identificadas 307.240 internações (50,7% dos registros) de gestão municipal plena e 298.423 internações (49,3% dos registros) de gestão estadual plena. (Tabela 3)

Dentre as internações avaliadas, foram identificadas 580.533 internações consideradas de média complexidade, equivalente a 95,9% dos registros do banco. Foram identificados ainda 25.130 registros considerados de alta complexidade, sendo equivalente aos 4,1% dos registros. (Tabela 3)

Tabela 3 - Internações por Doenças Raras segundo gestão do estabelecimento, complexidade do estabelecimento, caráter do atendimento e dias de permanência no Brasil, 2008 a 2021

Categorias		(n)	(%)
Gestão	Estadual plena	298.423	49,3
	Municipal plena assist	307.240	50,7
	Total	605.663	
Complexidade	Média complexidade	580.533	95,9
	Alta complexidade	25.130	4,1
	Total	605.663	
Caráter	01 Eletivo	112.508	18,6

atendimento o	02 Urgência	493.098	81,4
	05 Outros tipo de acidente de trânsito	49	0,0
	06 Out tipos de lesões e envenenamento por agente químicos e físicos	8	0,0
	Total	605.663	
Dias permanência a	0 dias	34.847	5,8
	1 dia	50.927	8,4
	2 dias	89.802	14,8
	3 dias	98.012	16,2
	4 dias	60.968	10,1
	5 dias	42.169	7,0
	6 dias	33.477	5,5
	7 dias	29.488	4,9
	8-14 dias	96.340	15,9
	15-21 dias	32.806	5,4
	22-28 dias	14.425	2,4
	29 dias e +	22.402	3,7
	Total	605.663	

Fonte: SIH/SUS - Ministério da Saúde

Quando avaliamos o caráter do atendimento referente às internações por Doenças Raras no SIH/SUS, encontramos quase que sua totalidade sendo por Urgência ou atendimentos Eletivos, sendo atendimentos de urgência responsável pela maior parte desses registros, com 493.098 internações (81,4% dos registros) e atendimentos eletivos com 112.508 internações (18,6% dos registros). (Tabela 3)

A análise referente aos dias de permanência nas internações por Doenças Raras apresenta uma variação considerável, tendo maiores concentrações com 3 dias, 98.012 internações (16,2% dos registros), 8 a 14 dias, 96.340 internações (15,9% dos registros) e 2 dias, 89.802 internações (14,8% dos registros). (Tabela 3)

Quanto a avaliação sobre o total ressarcido por internações por Doenças Raras no período de 2008 a 2021, foi possível identificar um total pago de R\$659.192.715,81 para o Brasil como um todo, foram pagos R\$331.995.456,78 na região Sudeste, R\$148.283.902,56 na região Sul, R\$114.169.365,91 na região Nordeste, R\$38.802.602,34 na região Centro-Oeste e R\$25.941.388,22 na região Norte. (Tabela 4)

Tabela 4 - Total pago por internações por Doenças Raras segundo UF e Região no Brasil, 2008 a 2021

Categoria	(R\$)	(%) da região	(%) do Brasil
Centro Oeste	38.802.602,34		5,9
Distrito Federal	11.184.855,22	28,8	1,7
Goiás	17.769.239,62	45,8	2,7
Mato Grosso	5.674.141,59	14,6	0,9
Mato Grosso do Sul	4.174.365,91	10,8	0,6
Nordeste	114.169.365,91		17,3
Alagoas	4.393.152,41	3,8	0,7
Bahia	26.536.353,04	23,2	4,0
Ceará	16.521.427,63	14,5	2,5
Maranhão	12.906.770,39	11,3	2,0
Paraíba	4.502.622,03	3,9	0,7
Pernambuco	33.734.755,42	29,5	5,1
Piauí	6.509.900,57	5,7	1,0
Rio Grande do Norte	6.195.446,04	5,4	0,9
Sergipe	2.868.938,38	2,5	0,4
Norte	25.941.388,22		3,9
Acre	1.162.121,98	4,5	0,2
Amapá	836.140,38	3,2	0,1
Amazonas	4.637.121,72	17,9	0,7
Pará	11.560.787,74	44,6	1,8
Rondônia	2.909.545,69	11,2	0,4
Roraima	1.257.699,44	4,8	0,2
Tocantins	3.577.971,27	13,8	0,5
Sudeste	331.995.456,78		50,4
Espírito Santo	10.481.425,05	3,2	1,6
Minas Gerais	102.912.981,51	31,0	15,6
Rio de Janeiro	35.526.539,26	10,7	5,4
São Paulo	183.074.510,96	55,1	27,8
Sul	148.283.902,56		22,5
Paraná	81.817.293,95	55,2	12,4
Rio Grande do Sul	45.341.325,66	30,6	6,9
Santa Catarina	21.125.282,95	14,2	3,2
Total Geral	659.192.715,81		100

Fonte: SIH/SUS - Ministério da Saúde

Analisando as principais causas de internação por Doenças Raras nas regiões do Brasil, encontramos na Região Norte, Artrite Reumatoide, Doença Falciforme e Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes, na Região Nordeste, Doença Falciforme, Artrite Reumatoide e Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e

Adolescentes, na Região Sudeste, Doença Falciforme, Artrite Reumatóide e Anemia Aplástica, na Região Sul, Artrite Reumatoide, Anemia Aplástica e Púrpura Trombocitopênica Idiopática e na Região Centro-Oeste, Doença Falciforme, Artrite Reumatóide e Anemia Aplástica.

DISCUSSÃO

Na saúde, a utilização de um sistema de informações é de grande auxílio para a tomada de decisões gerencial e assistencial, analisando dados por meio do cruzamento de informações, relacionando problemas de saúde com seus fatores determinantes e identificando os riscos para o acometimento de doenças. As características da população acometida por doenças e agravos, muitas vezes são estabelecidas em diferentes demográficas e características sociais, estudos com objetivo de descrever as características mais predominantes corroboram com informações importantes para definições relacionadas a certas doenças e agravos. Estudos de tipo longitudinal com acompanhamento de coortes de pacientes atendidos em serviços de referência têm sido a melhor estratégia para produção de informações sobre doenças raras (11, 12) Como ressaltado por Haendel e colaboradores, *“a falta de conhecimento sólido sobre o número de doenças raras e o número de pessoas afetadas por elas limita o desenvolvimento de abordagens para melhorar a carga cumulativa substancial de doenças raras”*(13).

A partir dos achados observa-se que as informações contidas no banco de dados de produção do Sistema de Informações Hospitalares (SIH), apresentam variáveis de utilidade para avaliação das evidências disponíveis e podem permitir o estabelecimento de um futuro perfil epidemiológico de pacientes com Doenças Raras no Brasil, com base na frequência com que certos grupos de doenças raras são atendidos dentro dos hospitais do SUS.

Foi possível identificar e listar algumas características relacionadas ao perfil do paciente (sexo, faixa etária, raça/cor, óbitos, causa), informações relacionadas a internação (gestão do estabelecimento, complexidade do estabelecimento, caráter do atendimento, dias de permanência e total pago por internação), assim como as principais causas de internação por Doenças Raras nas regiões do Brasil no período estudado.

Durante a análise das internações por Doenças Raras no Brasil, 2008 a 2021, foram identificados os principais resultados: sexo feminino com 318.336 registros de internação (52% dos registros), faixa etária “1 a 9 anos” com 116.160 internações (19,2% dos registros), raça/cor “parda” com 199.724 internações (33,0% dos registros), 4.458 registros de óbitos referentes às internações no banco do Sistema de Informações Hospitalares do SUS analisado, correspondente a 2,4%, e como principais causas foi encontrada a Doença Falciforme com 131.761 internações (21,8%), Artrite Reumatóide com 105.385 internações (17,4%) e Anemia Aplástica com 66.010 internações (10,9%).

Nas análises sobre o perfil da internação, foram encontrados como resultados (50,7% dos registros) de gestão municipal plena, média complexidade, equivalente a 95,9% dos registros, maior número de registros com permanência de três dias, 98.012 internações (16,2% dos registros), analisando o valor pago pelas internações por Doenças Raras no período de 2008 a 2021 foi contabilizado um total de R\$331.995.456,78.

Evidências nacionais mostram que a maior parte dos estudos se baseiam em surveys ou coortes clínicas (10, 14-17), sem se atentar para aspectos de funcionamento dos serviços de saúde que atendem as pessoas com doenças raras, o que reforça o caráter inédito do presente estudo. Mas é preciso reconhecer algumas limitações das informações aqui apresentadas, como as inconsistências no preenchimento das informações no sistema ou mesmo o subdiagnóstico de casos ou a ausência de referência da doença rara ao longo do processo de internação, que pode se dar por uma comorbidade ou outra doença não rara. Essas limitações podem ser mitigadas pelo cotejamento das informações com dados de outros sistemas de informação do SUS, o que será posteriormente investigado pelo grupo de pesquisa.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A análise das informações de casos de Doenças Raras presentes no Sistema de Informações Hospitalares (SIH) é uma estratégia viável, ainda que limitada, para a construção de indicadores epidemiológicos para doenças raras no Brasil. No entanto, a ausência de códigos CID para algumas doenças, o inadequado preenchimento dos campos existentes nos sistemas de informação ou mesmo a falta de uma cultura

organizacional nos serviços de saúde para o adequado registro são fatores que impactam negativamente a capacidade de gerar tais indicadores. A fim de que o cenário epidemiológico das doenças raras no Brasil seja adequadamente compreendido, é importante que haja políticas de incentivo para registro nos atuais sistemas de informação do SUS e, idealmente, que se estabeleça um registro brasileiro de pessoas com doenças raras, como tem feito outros países. No momento atual, o SIH/SUS pode ser um importante instrumento para geração de evidências para que os gestores do SUS identifiquem casos ou grupos de pacientes, procedendo o monitoramento da qualidade e da efetividade dos serviços hospitalares prestados, assim como garantindo que as linhas de cuidados e protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas sejam adequadamente implementadas para as pessoas com doenças raras.

O inadequado preenchimento dos campos existentes nos sistemas de informação ou mesmo a falta de uma cultura organizacional nos serviços de saúde para o adequado registro são fatores que impactam negativamente a capacidade de gerar tais indicadores.

REFERÊNCIAS

1. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, Khan ZM, Tesoro T, Molsen E, et al. Rare Disease Terminology and Definitions-A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value Health*. 2015;18(6):906-14.
2. Posada de la Paz M, Groft SC. *Rare diseases epidemiology*. Dordrecht ; New York: Springer; 2010. xxii, 542 p. p.
3. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet*. 2020;28(2):165-73.
4. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet*. 2019.
5. Groft SC, Posada de la Paz M, Taruscio D. *Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview*. Cham: Springer International Publishing : Imprint: Springer,; 2017.
6. Cohen JS, Biesecker BB. Quality of life in rare genetic conditions: a systematic review of the literature. *Am J Med Genet A*. 2010;152A(5):1136-56.
7. Dias AG, Daher A, Barrera Ortiz L, Carreno-Moreno S, Hafez HS, Jansen AM, et al. Rarecare: A policy perspective on the burden of rare diseases on caregivers in Latin America. *Front Public Health*. 2023;11:1127713.
8. de Oliveira BM, Neiva MB, Carvalho I, Schwartz IVD, Alves D, Felix TM. Availability of genetic tests in public health services in Brazil: data from the Brazilian Rare Diseases Network. *Public Health Genomics*. 2023.
9. Felix TM, de Oliveira BM, Artifon M, Carvalho I, Bernardi FA, Schwartz IVD, et al. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):84.
10. Schwartz IVD, Randon DN, Monsore N, Moura de Souza CF, Horovitz DDG, Wilke M, Brunoni D. SARS-CoV-2 pandemic in the Brazilian community of rare diseases: A patient reported survey. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2021;187(3):301-11.
11. Soussand L, Kuchenbuch M, Messiaen C, Sandrin A, Jannot AS, Nabbout R. Impact of the COVID-19 pandemic on the care of rare and undiagnosed diseases patients in France: a longitudinal population-based study. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):430.
12. Mutze U, Mengler K, Boy N, Gleich F, Opladen T, Garbade SF, Kolker S. How longitudinal observational studies can guide screening strategy for rare diseases. *J Inherit Metab Dis*. 2022.

13. Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, Bologna C, Harris N, Rehm H, et al. How many rare diseases are there? *Nat Rev Drug Discov.* 2020;19(2):77-8.
14. Quaio C, Moreira CM, Chung CH, Perazzio SF, Dutra AP, Kim CA. Exome sequencing of 500 Brazilian patients with rare diseases: what we have learned. *Sao Paulo Med J.* 2022;140(5):734-6.
15. Quaio C, Moreira CM, Chung CH, Perazzio SF, Dutra AP, Kim CA. Frequency of carriers for rare metabolic diseases in a Brazilian cohort of 320 patients. *Mol Biol Rep.* 2022;49(5):3911-8.
16. Cardoso GC, de Oliveira MZ, Paixao-Cortes VR, Castilla EE, Schuler-Faccini L. Clusters of genetic diseases in Brazil. *J Community Genet.* 2019;10(1):121-8.
17. Giugliani R, Vairo FP, Riegel M, de Souza CF, Schwartz IV, Pena SD. Rare disease landscape in Brazil: report of a successful experience in inborn errors of metabolism. *Orphanet J Rare Dis.* 2016;11(1):76.