

1. Título

RarasNet - Desenvolvimento de aplicativo mobile para divulgação de informações sobre doenças raras

2. Coordenador

Prof. Dr. Natan Monsores de Sá
lattes.cnpq.br/2243315675454285
CENTEIAS – Centro de Tecnologias Educacionais e Interativas em Saúde
Faculdade de Ciências da Saúde - Universidade de Brasília
monsores@unb.br
Telefone (61) 31071731

3. Resumo

Doenças raras são afecções de baixa prevalência e, de modo geral, são quadros sindrômicos, geralmente de origem genética, abrangendo mais de 5000 diferentes doenças que afetam um grande número de pessoas em todo o mundo, principalmente crianças. Dentre os problemas apontados por profissionais de saúde e associações de pacientes estão (1) a falta de informação sobre tais doenças e sobre onde obter ajuda, (2) a falta de conhecimento científico com escassez de estratégias diagnósticas e terapêuticas. Propõe-se a criação de um aplicativo em java e uma plataforma integrada mobile/web para veiculação de informações nacionais tais doenças, incluindo protocolos, listas de medicamentos e centros de referência a fim de ampliar e qualificar o cuidado em saúde.

4. Abstract

Rare diseases are diseases of low prevalence and, in general, are syndromic and usually has genetic origin, covering over 5000 different diseases that affect a large number of people worldwide, mostly children. Among the problems identified by health professionals and patient associations are (1) the lack of information about diseases and where to get help, (2) the lack of scientific knowledge with a shortage of diagnostic and therapeutic strategies. It is proposed the creation of a java software in integrated mobile/web platform to spread national information about those diseases, including protocols, medication lists and referral centers in order to widen and improve the health care.

5. Parcerias

O projeto envolve parcerias entre o Observatório de Doenças Raras (UnB), o Núcleo de Estudos de Saúde Pública (UnB) e o Centro de Tecnologias Educacionais Interativas em Saúde (Centeias - UnB). Outras parcerias serão buscadas durante a realização do projeto, que é interdisciplinar por essência.

6. Duração do Projeto

12 meses

7. Sumário Executivo

Doenças raras são afecções de baixa prevalência e, de modo geral, são quadros sindrômicos, geralmente de origem genética, abrangendo mais de 5000 diferentes doenças que afetam um grande número de pessoas em todo o mundo, principalmente crianças. Estima-se que acometam entre 6-8% das populações europeia e estadunidense [1-3], mas não há dados que confirmem esta prevalência no Brasil, o que reflete o período de ausência de uma política de saúde sobre o tema.

Estas doenças manifestam sinais e sintomas característicos, conformando síndromes, geralmente crônicas e degenerativas [4]. Por estarem relacionadas a desbalanços cromossômicos, a alterações estruturais e a mutações genéticas, uma mesma condição pode apresentar ainda manifestações clínicas pleiotrópicas, com muitas incapacidades e deficiências coexistindo num mesmo indivíduo (*polyhandicap*) [2, 5], reduzindo qualidade e expectativa de vida, além de afetar os familiares, que se mobilizam em redes de cuidados aos pacientes, uma vez que se tratam de doenças desfigurantes ou debilitantes, causando um grande grau de dependência e sofrimento psíquico [6].

Somente cerca de 10% dos doentes podem contar com medicamentos ou tratamentos específicos. Grande parte dos tratamentos é sintomático ou precisam de aporte multidisciplinar paliativo. O resultado deste quadro é que as pessoas com doenças raras e seus familiares, pela escassez de recursos médicos, acabam tornando-se especialistas em sua própria condição [7], gerando informações novas que são compartilhadas em comunidades de internet, blogs e até em congressos da área biomédica [8].

Existem algumas iniciativas internacionais, como a EURODIS [2], que apoiam as redes locais de pacientes, que identificaram problemas recorrentes nesta área, tais como a falta de informação sobre tais doenças e sobre onde obter ajuda; e, a falta de conhecimento científico com escassez de estratégias diagnósticas e terapêuticas.

A fim de minorar a situação, em 2014, o Departamento de Atenção Especializada (DAE/SAS/MS) publicou dois documentos norteadores das ações no campo da atenção às doenças raras: (a) Normas para Habilitação de Serviços de Atenção Especializada e Centros de Referência em Doenças Raras no Sistema Único de Saúde; e (b) Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS [9]. Neles, a organização do cuidado das pessoas com doenças raras (DR) foi estruturada em dois eixos macro. Para cada eixo foram definidas as funções, os critérios de encaminhamento e interfaces recomendadas em cada nível de atenção, que incluem a Atenção Básica, a Atenção Domiciliar e a Atenção Especializada (ambulatorial e hospital, Centros Especializados em Reabilitação e Habilitação (CER) e Serviços de Aconselhamento Genético).

Além do aspecto assistencial, a Política de Doenças Raras estabelece a necessidade de educação permanente de usuários e de profissionais de saúde, assim como de gestores do SUS, os conselhos de saúde, a comunidade científica e as associações civis relacionadas às doenças raras ou outros representantes da sociedade civil organizada, com o objetivo de promover a compreensão da diversidade humana, dos direitos dos usuários e extinção dos preconceitos, buscando sua integração à sociedade [9].

No Brasil há grandes bases de dados de bibliografias científicas curadas, como a BVS e o SCIELO, que permitem o acesso gratuito a informação sobre doenças raras. Há também bases de dados de teses e dissertações em universidades brasileiras que possibilitam o acesso aos resultados de pesquisa biomédica de ponta. Contudo, não há algoritmos conformados para realizar tal busca e não existem bases de dados tratando especificamente do tema de doenças raras, aos moldes do que existe forma do Brasil, como é o caso da Orpha.Net (www.orpha.net), subsidiada pelo *Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale* (INSERM – França), por empresas privadas e pelo consórcio europeu de doenças raras. Essa iniciativa desenvolveu um aplicativo para ambientes mobile que congrega bases de dados europeias sobre doenças raras [10].

Nosso grupo de pesquisa (Rede Raras – Observatório de Doenças Raras), tomando como modelo a iniciativa europeia, iniciou a identificação e a descrição dos requisitos necessários para o desenvolvimento de um software brasileiro de informações sobre doenças raras. Buscamos identificar, junto a profissionais de saúde e a associações de pacientes, quais seriam as funcionalidades que deverão estar presentes no projeto. Chegamos a quatro proposições básicas:

- (1) um servidor contendo módulos de bancos de dados de informações epidemiológicas, de bases bibliográficas, de protocolos de tratamento, legislação pertinente, etc.;
- (2) RarasNet - um módulo de aplicativo para smartphones com as seguintes funcionalidades:
 - acesso a base de dados acima mencionada
 - interoperabilidade com a base de dados internacional OrphaData (<http://www.orphadata.org>)
 - interoperabilidade com bases de dados internacionais (OMIM, PubMed, etc)
- (3) NotiRaras - um aplicativo para smartphones com as seguintes funcionalidades:
 - interoperabilidade com sistemas nacionais de informação em saúde (DataSUS)
 - auto notificação de pacientes
 - notificação de pacientes por profissionais de saúde, mediante cadastro de CID
 - cadastros de serviços de saúde e centros de especialidades
- (4) RedeRaras - um módulo de rede social e comunicação em tempo real para trocas de experiências entre pacientes e profissionais de saúde.

Assim, propõe-se, no presente projeto, o desenvolvimento das proposições (1) e (2), com a extensão da análise de requisitos necessários, modelagem de dados e definição de um protótipo voltado para web e android. Algumas etapas de modelagem de dados já foram iniciadas (Figura 1), mas há que se avançar no desenvolvimento das bases relacionais e da interface para o usuário,

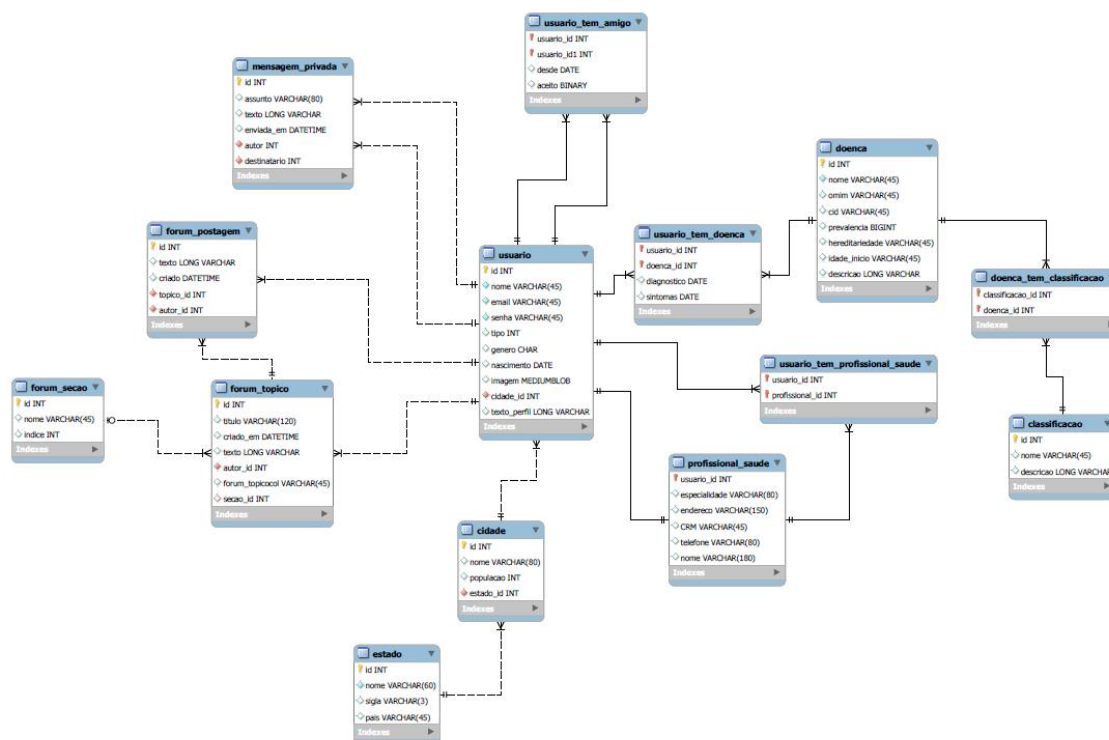


Figura 1: Modelo de dados para criação de aplicativos da Rede Raras.

O Observatório de Doenças Raras da Universidade de Brasília tem sido incubado dentro do Centro de Tecnologias Educacionais Interativas em Saúde (Centeias - UnB), que conta com equipe de saúde coletiva e de ciência da computação, além de infraestrutura de internet, hardware e software capaz de suportar o desenvolvimento e implementação do aplicativo RarasNet.

7.2 Objetivos

Estabelecer e fornecer aos profissionais de saúde, pacientes, associações civis e público em geral, uma plataforma nacional de informação sobre doenças raras, com orientações de saúde, informações sobre centro de referências e especialistas, dados de pesquisa e base de dados bibliográfica nacional, servida por aplicativos web e mobile (Android).

7.2.1 Objetivos específicos:

- Criação de uma base de dados bibliográficos e de informações nacionais sobre doenças raras;
- Desenvolvimento de uma plataforma web para veiculação de informações sobre doenças raras;
- Estabelecimento e oferta de um aplicativo mobile para consulta a referida base de dados;
- Fortalecimento da equipe de desenvolvimento da Rede Raras para oferta de aplicativos relacionados ao tema das doenças raras;
- Consolidar a Política Nacional de Doenças raras pela educação e formação continuada de profissionais de saúde e população em geral.

8. Ambiente para o teste do protótipo

No CENTEIAS contamos com estrutura robusta de servidores com ambientes web e virtualização necessárias e suficientes para testar o protótipo, bem como hospedar em caráter permanente a base de dados necessária para manter a atualidade e funcionalidade do aplicativo em java.

9. Bibliografia:

1. Wästfelt, M., B. Fadeel, and J.I. Henter, *A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs*. Journal of internal medicine, 2006. **260**(1): p. 1-10.
2. EURORDIS. *Rare Diseases: understanding this Public Health Priority*. 2005 [cited 2013 06-maio]; Available from: http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf.
3. Denis, A., et al., *A comparative study of European rare disease and orphan drug markets*. Health policy (Amsterdam, Netherlands), 2010. **97**(2-3): p. 173-179.
4. Maiella, S., et al., *[Orphanet and its consortium: where to find expert-validated information on rare diseases]*. Revue neurologique, 2013. **169 Suppl 1**: p. 8.
5. Knight, A. and T. Senior, *The common problem of rare disease in general practice*. The Medical journal of Australia, 2006. **185**(2): p. 82-83.
6. Neves, E.T. and I.E. Cabral, *Empoderamento da mulher cuidadora de crianças com necessidades especiais de saúde*. Texto & Contexto - Enfermagem, 2008. **17**: p. 552-560.
7. Kent, A. and C. Oosterwijk, *A patient and family perspective on gene therapy for rare diseases*. J Gene Med, 2007. **9**(10): p. 922-923.
8. Aymé, S., A. Kole, and S. Groft, *Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community*. Lancet, 2008. **371**(9629): p. 2048-2051.
9. Brasil, *PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014 - Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio*, 2014, Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde: Brasília. p. 44-54.
10. INSERM. *The Orphanet application (iPhone / iPad / Android)*. 2014 13/10/2014; Available from: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_MediaEvents.php?lng=EN.