



DAY HUNTER

Programa de Atendimento Multiprofissional para
Pacientes com Doenças Raras e seus Cuidadores

Uma iniciativa Casa Hunter



EDITORIAL

É uma alegria testemunhar a apresentação formal do Programa Day Hunter nesta revista. Trata-se de uma iniciativa inovadora e bem-sucedida de auxiliar na construção de um atendimento de qualidade às pessoas com doenças raras e seus cuidadores.

Aqui falamos da rotina de cuidados de não apenas 13 milhões de brasileiros, mais de 50 milhões de pessoas que se veem imersas na tentativa de encontrar diagnóstico, tratamento e profissionais preparados para cuidar de seus familiares e amigos.

O modelo é ousado, mas o tempo tem provado que a ideia não é só factível, como capaz de produzir atendimento de qualidade e economia para os cofres públicos. Uma proposta de troca, parceria com centros de qualidade e inovação.

A certeza de que encontramos o caminho está no total e na qualidade das instituições parceiras envolvidas. E ainda no retorno de pacientes e cuidadores, nossos mais valiosos companheiros de jornada. A todos, segue nosso obrigada pela confiança e aposta no programa.

Em meu nome e de Fernanda, minha esposa e cocriadora deste programa, registro o compromisso em seguir com este trabalho e avançar em propostas inovadoras focadas no paciente, como a Casa dos Raros - um sonho que nasceu e foi gestado com muito carinho no programa Day Hunter.

Seguimos!

Antoine Daher



ÍNDICE

4 ORIGEM DO DAY HUNTER
O que é e o que motivou a criação do modelo de atendimento

6 INOVANDO O ATENDIMENTO
*Modelo de estruturação do Day Hunter
Instituições parceiras*

8 FLUXO DE ATENDIMENTO NO DAY HUNTER

10 CASES E DEPOIMENTOS DE PACIENTES E CUIDADORES

12 O DAY HUNTER EM NÚMEROS
*Atendimentos realizados
Doenças atendidas*

16 O TRABALHO DA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL
Atividades dos diversos especialistas da equipe

20 DAY HUNTER E A CASA DOS RAROS
Modelo de atendimento inspirou a Casa dos Raros



ORIGEM DO DAY HUNTER

Day Hunter é um programa inovador que visa fornecer orientação e apoio multiprofissional a pacientes com doenças raras. Seu principal objetivo é criar um **modelo replicável** de orientação e encaminhamentos que abranja todo o percurso do diagnóstico ao tratamento.

O Day Hunter oferece informações essenciais para a jornada de cuidados, incluindo encaminha-

mentos para especialistas, acompanhamento contínuo, educação e esclarecimento de dúvidas tanto para familiares quanto para os próprios pacientes.

No cenário brasileiro, poucos centros de doenças raras dispõem de atendimento multiprofissional, no qual o paciente é avaliado por profissionais de diferentes especialidades em um mesmo momento. Em muitos

casos, o paciente é encaminhado a especialistas, enfrentando longas filas de espera e desinformação sobre as condições raras. O Day Hunter tem se destacado não apenas por preencher essa lacuna, mas também por desempenhar um importante papel educacional no treinamento de profissionais de saúde, especialmente em instituições com equipe vinculada a universidades.





A história por trás da criação do Day Hunter

Em 2012, Antoine Daher foi confrontado com uma nova realidade quando descobriu que seu filho, Anthony, sofria de uma doença rara conhecida como Síndrome de Hunter (Mucopolissacaridose Tipo II). Diante dessa adversidade, Daher encontrou superação e também se transformou em referência para outros, fundando a **Casa Hunter** e dedicando sua vida ao auxílio de pessoas acometidas por doenças raras no Brasil.

O projeto Day Hunter surgiu em 2014, dois anos após a descoberta da condição de Anthony. Essa iniciativa nasceu de uma jornada longa e árdua percorrida por Antoine e sua esposa, Fernanda Daher,

desde o diagnóstico até a busca por um tratamento adequado para seu filho.

As doenças raras caracterizam-se frequentemente por serem multissistêmicas e apresentarem sintomas pouco específicos. Esta complexidade diagnóstica exige a intervenção de profissionais de saúde de diversas especialidades. Além disso, a escassez de profissionais de saúde capacitados e a falta de centros de saúde especializados nessas doenças compõem um panorama desafiador, que pode prolongar o processo de obtenção de um diagnóstico conclusivo para um período que comumente varia entre 4 e 20 anos.

Inovando o atendimento com um novo modelo

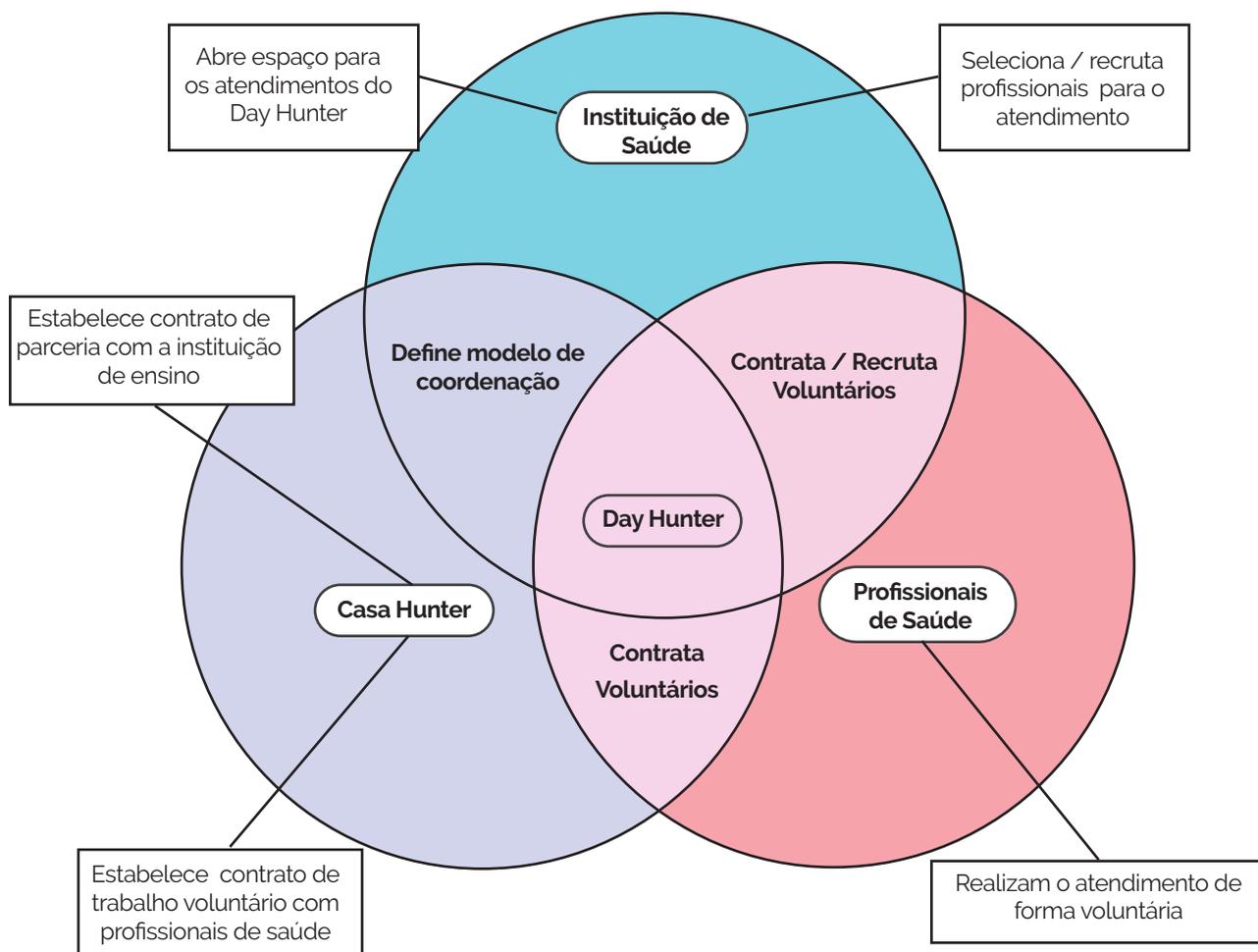


A concepção de um modelo de atendimento voltado para doenças raras surgiu em 2014 no **Instituto da Criança e do Adolescente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo**, sob a coordenação da Dra. Chong Ae Kim. Na época, especialistas em diferentes áreas desenvolveram um sistema de atendimento multiprofissional e interdisciplinar que poderia ser aplicado em outros locais.

Profissionais como fonoaudiólogos, fisioterapeutas, psicólogos, neuropsicólogos e odontope-

diatras colaboraram na primeira implementação do Day Hunter. Eles estudaram as doenças de maior prevalência e suas manifestações clínicas para orientar pacientes e famílias na jornada em busca de diagnóstico, tratamento e programas de reabilitação. A experiência demonstrou a necessidade urgente de equipes multiprofissionais especializadas em doenças genéticas raras.

Modelo de Estruturação do Day Hunter



Uma jornada do projeto ao programa

Em 2017, o Instituto de Genética e Erros Inatos do Metabolismo (IGEIM) em São Paulo, liderado pela Dra. Ana Maria Martins, começou a sediar os atendimentos do Day Hunter. A coordenação do programa foi entregue à Regina Bernardes Ferreira El Khoury, que também participou do desenvolvimento do modelo de atendimento. Na expansão do Day Hunter em São Paulo, a equipe passou a contar com assistente social para atender às crescentes demandas por orientação nesta área.

Em 2018, a iniciativa expandiu para o Rio de Janeiro e iniciou os atendimentos no serviço de doenças neuromusculares do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle, sob a coordenação da Dra. Karina Lebeis.

O programa estendeu-se para Salvador, Bahia, em 2020, onde foi realizada a parceria com a Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, sob a coordenação da Dra. Marcela Câmara Machado Costa.

O programa chegou ao Centro-Oeste do país em 2021, com a assinatura da parceria com o Departamento de Doenças Raras do Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Goiás, coordenado pela Dra. Lusmaia Damaceno Camargo Costa. A expansão mais recente ocorreu em Belo Horizonte, através da adesão ao programa pelo Instituto Superior de Medicina (ISMD), fundado pela Dra. Raquel Vilela.

Instituições Parceiras



FACULDADE
ISMD

**Dra. Chong
Ae Kim**



**Dra. Ana
Maria Martins**

A história do Day Hunter está diretamente ligada a duas referências médicas em doenças raras do Estado de São Paulo: Chong Ae Kim e Ana Maria Martins. As duas geneticistas participaram do processo de criação do modelo, hoje presente em cinco estados brasileiros.

Para a Dra. Chong, do Instituto da Criança (ICr/HCFMUSP) do Hospital de Clínicas de São Paulo, o programa materializou o sonho de implementar um modelo de atenção integral e multidisciplinar. "O atendimento dos nossos pacientes com doenças genéticas por uma equipe multiprofissional era um sonho. Apesar de existir uma equipe multiprofissional em diversas outras especialidades médicas, não existia para doenças raras", relembra a médica.

Para a Dra. Ana Maria Martins, que abriu as portas do Instituto de Genética e Erros Inatos do Metabolismo - (IGEIM) aos atendimentos do Day Hunter de São Paulo, a importância do trabalho multidisciplinar é total. "O médico é fundamental para o diagnóstico, mas é a orientação e o cuidado dos profissionais da equipe multidisciplinar que ajudam e modificam o dia a dia dos pacientes, para uma melhor qualidade de vida", avalia.

Fluxo de atendimento no Day Hunter

No Day Hunter, a chegada dos pacientes é resultado de encaminhamentos médicos, indicações de instituições ou fruto de buscas na internet.



AVALIAÇÃO

Inicialmente ocorre o acolhimento cuidadoso das famílias e dos pacientes, seguido por uma avaliação abrangente. Esta avaliação, que pode ser concluída em um único dia ou por meio de sessões programadas, é adaptável e, em certos casos, pode ser conduzida on-line. A equipe se reúne para analisar cada caso de forma individual, estabelecendo orientações personalizadas, protocolos terapêuticos apropriados e determinando os encaminhamentos necessários.





ORIENTAÇÃO

Após a avaliação, paciente e familiares são orientados sobre a doença, tratamento e condutas terapêuticas. Os profissionais de psicologia oferecem sessões especiais, auxiliando-os a enfrentar os desafios frequentes nesta jornada. Além disso, são fornecidas informações sobre como acessar os serviços do SUS e outros disponíveis, bem como esclarecimentos sobre os direitos do paciente com doença rara. Quando necessário, há encaminhamentos para exames, aconselhamento genético ou outros serviços.



ACOMPANHAMENTO

Há um compromisso em manter contatos regulares para monitorar a evolução dos pacientes e a implementação das orientações fornecidas pela equipe. Esse estágio pode incluir reavaliações e ajustes necessários. Cada paciente é acompanhado, pelo menos uma vez por ano, com a possibilidade de sessões on-line. Durante este período são coletadas informações relevantes que auxiliam na análise da evolução da doença ao longo do tempo.



Cases e Depoimentos de Pacientes e Cuidadores

Day Hunter Goiânia

Mikaely, de 13 anos, moradora de Balsas, no Maranhão, apresentava problemas respiratórios crônicos desde os 7 meses de idade. Ela foi admitida no Day Hunter Goiânia após uma série de complicações e desnutrição. A equipe realizou avaliações com médicos, psicólogos, nutricionistas e assistente social, além de exames diversos para diagnóstico. Depois de uma internação hospitalar, o grupo discutiu o diagnóstico final (Bronquiectasias Secundárias à Bronquiolite Obliterante Pós-infecciosa) com a família e também o plano de manejo da doença. Ela iniciou o tratamento com medicamentos específicos, fisioterapia, ventilação noturna, oxigenoterapia domiciliar e dieta, levando a melhoras na função pulmonar e ganho de peso.



“

Chegamos no local certo, que conseguiu nos dizer realmente o que ela tinha. Agradeço muito a equipe que nos acolheu e está fazendo o tratamento dela. Foi uma experiência muito boa. Fomos bem atendidas desde a hora que chegamos por todos os profissionais que tivemos contato”, conta a mãe de Mikaely.



Day Hunter São Paulo

A mãe de Rafael, natural do Espírito Santo, procurou a Casa Hunter em busca de um diagnóstico para o seu filho de 9 anos. Desde a gestação, ela suspeitava de uma síndrome devido a alterações no ultrassom. A equipe realizou uma avaliação minuciosa, englobando aspectos sociais, médicos e neuropsicomotores. Consultas virtuais com assistente social e geneticista precederam a consulta presencial, onde foi possível identificar dismorfismos faciais, características físicas específicas e atrasos no de-

envolvimento. Testes genéticos anteriores foram inconclusivos. Por isso, a equipe Day Hunter, em parceria com um laboratório privado, realizou um Sequenciamento Completo do Exoma, que revelou duas alterações: deleção no cromossomo 6 e duplicação no cromossomo 14. Isso permitiu um diagnóstico correto e um plano de tratamento e acompanhamento eficaz. Com isso, a equipe Day Hunter ofereceu orientações detalhadas, encaminhamentos a especialistas, acompanhamento educacional especializado, terapias adaptadas, suporte psicoterapêutico e fonoaudiológico. Um relatório interdisciplinar permitiu ainda que a mãe acessasse benefícios e informações essenciais.

“

É inexplicável o quanto isso mudou nossas vidas. Gratidão a todos que, direta ou indiretamente, fazem parte do projeto. O que vocês estão fazendo na vida dos nossos raros e nas nossas vidas não tem preço”, agradece a mãe de Rafael.

Day Hunter Rio de Janeiro

Paciente de 69 anos, do Rio de Janeiro, Jucéa manifestava dormência nos membros superiores e engasgos desde 2011. Em 2017, uma eletromiografia confirmou o quadro de Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), cujos sintomas se agravaram, levando a quedas, perda de fala, marcha, dispneia, entre outros sintomas. Apesar de utilizar medicação específica, não houve melhora até abril de 2021. No final do mesmo ano, a equipe do Day Hunter assumiu o tratamento. A paciente apresentava força muscular de grau 2, além de dificuldades de locomoção. Devido à perda de força da musculatura orofacial e à hipoventilação alveolar foram recomendadas ventilação noturna e exercícios pulmonares, mas recursos financeiros limitados impediram a adesão. Após apresentar bradicardia durante exame físico foi realizado o rastreamento cardiológico. Assim, o exame Holter identificou bloqueio atrioventricular total (BAVT), exigindo o uso de marcapasso. Fonoaudiologia e nutrição identificaram disfagia grave, sendo sugerida dieta pastosa e via alternativa de alimentação. Uma gastrostomia foi feita em 2022, levando a ganho de peso e melhora na deglutição. O acompanhamento psicológico também foi essencial. Atualmente, a paciente apresenta-se lúcida e orientada, estável clinicamente, comunicando-se pela escrita em celular.



“

A primeira consulta foi emocionante. Nunca fui tão bem tratada em nenhum lugar! Todos carinhos demais! Todos temos nossos problemas, mas essa equipe os deixa lá fora e só dão amor, carinho e cuidados. Isso me fez ficar mais calma diante dos problemas que enfrento desde 2011”.

Day Hunter Salvador

A paciente Letícia, moradora de Camamu, Bahia, apresentou atraso motor desde os 7 meses, não conseguindo ficar de pé ou sentar-se sem apoio. Aos 14 meses, só engatinhava. O diagnóstico de Atrofia Muscular Espinhal (AME) Tipo 2 foi aos dois anos de idade. Ela chegou ao Day Hunter Salvador em 2020, depois de ser encaminhada pela neuropediatra por suspeita da doença rara, a qual foi confirmada por teste genético. Desde então, passa por acompanhamento regular com a equipe multidisciplinar, com retornos a cada quatro meses. O seu plano de cuidado inclui terapia modificadora de doença associada à reabilitação multidisciplinar (Fisioterapia, Psicologia, Fonoaudiologia, Enfermagem e Nutrição). A terapia medicamentosa foi iniciada aos 3 anos, com excelente adesão e regularidade ao tratamento pela família, que criou ferramentas para ajudar a adaptação da criança nas atividades diárias (como um parapodium, equipamento utilizado para auxiliar na manutenção de sua postura, feito de madeira e barras de apoio com tubo de PVC). Na 10ª dose da medicação, Letícia registrou ganhos na mobilidade e respiração.



“

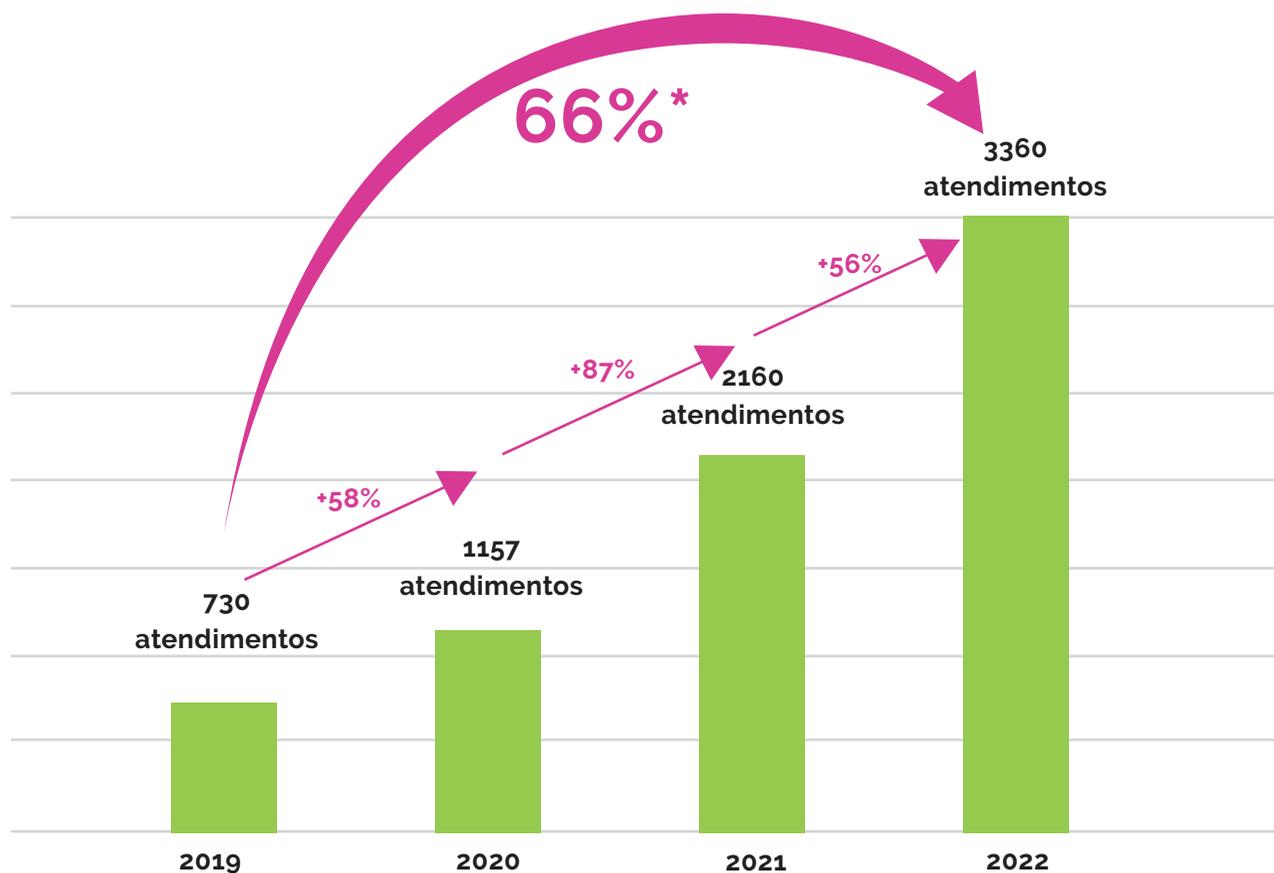
Em todos os lugares que passamos, ninguém entendia o que era a AME e aqui nós nos sentimos acolhidas de verdade. A orientação dos profissionais e o carinho são incríveis. Só tenho que agradecer”, afirma a mãe da paciente.



O Day Hunter em números



Total de Atendimentos



(*) Crescimento composto ao ano

A expansão do programa tem sido notável, com um **crescimento de quase 5 vezes** na quantidade de atendimentos ao longo dos últimos 4 anos. Este aumento deve-se não apenas à abertura de novas unidades, mas também ao incremento dos atendimentos em cada uma delas.

Os atendimentos virtuais, que desempenha-

ram um papel crucial na ampliação do alcance do programa Day Hunter, foram introduzidos em 2020 em resposta à pandemia da Covid-19. O objetivo era garantir a continuidade dos serviços de acompanhamento, além de fornecer orientações essenciais sobre como manter as terapias e a reabilitação em meio às novas condições impostas pela pandemia.



Doenças Raras já atendidas no Day Hunter

Ao longo dos últimos quatro anos, o Day Hunter registrou atendimentos relacionados a quase **200 diferentes doenças raras**. Entre as patologias que demandaram um maior volume de atendimentos estão as que requerem intervenções mais frequentes.

20 Patologias com o maior número de atendimentos em 2022

Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)	Amiloidoses
Atrofia Muscular Espinhal (AME)	Doença de Pompe
Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)	Doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT)
Distrofia Muscular de Cinturas	Síndrome de Sotos
Fibrose Cística	Artrogripose Múltipla Congênita
Distrofia Miotônica ou Doença de Steinert	Síndrome de Williams
Ataxia Espinocerebelar	Síndrome de Dravet
Mucopolissacaridoses (MPS) Tipo I, Tipo II, Tipo III, Tipo IV e Tipo VI	Distrofia Muscular Congênita
Síndrome DiGeorge	Doença de Huntington
Miastenia Gravis e Congênita	Esclerose Tuberosa (Síndrome Bourneville)

Número de pacientes atendidos

Desde o seu início em 2014, o programa **Day Hunter** já realizou avaliações em mais de **5 mil pacientes**. No ano de 2022, considerando a retomada gradual das atividades e atendimentos que se normalizavam devido à pandemia, o programa prestou assistência a aproximadamente **900 indivíduos**.



izz/Divulgação Casa Hunter



O trabalho da equipe multiprofissional

As equipes do Day Hunter são integradas por diversos profissionais de saúde, que incluem médicos e outros especialistas, favorecendo uma **abordagem multidisciplinar** extremamente necessária para diagnóstico, orientações e encaminhamentos dos pacientes com doenças raras. A composição dessas equipes pode variar de acordo com o perfil clínico dos pacientes e o local de atendimento.

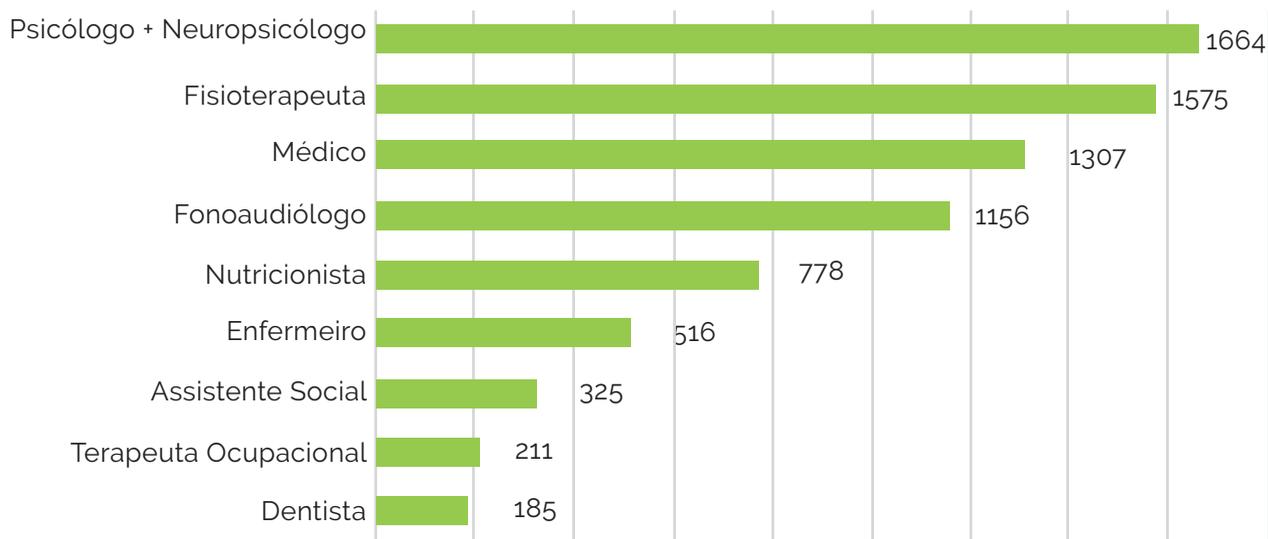
A atenção multidisciplinar mostra-se crucial tanto para as doenças raras que dispõem de tratamento farmacológico, quanto para aquelas para as quais ainda não há tratamento específico. Nesses últimos casos, as orientações para reabilitação são determinantes para a melhoria na qualidade de vida do paciente.

Entre os anos de 2019 e 2022 foi registrado um número signifi-

cativo de atendimentos, destacando-se particularmente as áreas de Psicologia, Fisioterapia e Fonoaudiologia. São especialidades que muitas vezes necessitam de mais de um atendimento para fazer o acolhimento e a avaliação dos pacientes. Em 2022, o Day Hunter já dispunha de uma equipe de mais de 30 profissionais dedicados, atuando nas cinco unidades de atendimento.



Atendimentos por Especialidade (2019 a 2022)



Independentemente da patologia, o **acolhimento** prestado aos pacientes e suas famílias pelos psicólogos, apresenta-se como um elemento fundamental do Day Hunter, desde o início. Em todos os quadros de equipe, eles têm o compromisso contínuo de garantir que pacientes e cuidadores sintam-se verdadeiramente acolhidos, compreendidos, respeitados e apoiados.

A prática interdisciplinar na clínica é benéfica

não somente para os pacientes, mas também para os profissionais. A troca de ideias e informações promove a expansão do conhecimento e o aprimoramento do raciocínio clínico entre os colaboradores. Isso significa formação e capacitação de mais profissionais de saúde em docenças raras, bem como a geração de dados que podem contribuir com iniciativas voltadas para a causa.

Quem faz o Day Hunter acontecer



Médico: tem o papel crucial de analisar a complexidade de cada paciente para estabelecer diagnósticos precisos, especialmente no caso de doenças raras. Eles explicam os detalhes da doença e suas implicações aos pacientes e familiares, ressaltando a importância do acompanhamento multidisciplinar e do aconselhamento genético quando apropriado.



Psicólogo e Neuropsicólogo: oferecem acolhimento, apoio e avaliações neuropsicológicas para ajudar no diagnóstico e no esclarecimento dos transtornos e comorbidades comuns em várias patologias raras.



Fisioterapeuta: fornece tratamento diversificado e específico para cada patologia, esclarece sobre doenças e orienta o uso de equipamentos. Trabalha em equipe em casos complexos e orienta sobre atividades físicas e cuidados em casa e na escola, além de acesso a serviços de saúde.





Fonoaudiólogo: trata questões de atraso na fala e linguagem, distúrbios da fala e da deglutição. Promove adaptações para alimentação segura nos casos de disfagia, ajustando estratégias conforme a progressão da doença. Também busca interagir com os profissionais que darão seguimento na reabilitação do paciente.



Enfermeiro: orienta sobre riscos de queda, lesões de pele, engasgos e cuidados com gastrostomia ou traqueostomia. Também oferece aconselhamento sobre o uso de órteses, adaptações no lar e administração de medicamentos, além de orientar famílias a procurarem postos de saúde locais.



Terapeuta Ocupacional: concentra-se em melhorar a independência e segurança dos pacientes nas tarefas diárias, criando estratégias e adaptações personalizadas. O acesso à rede de reabilitação é um desafio, levando o terapeuta a orientar sobre a reabilitação em casa, com recursos acessíveis.



Nutricionista: realiza anamnese e avaliação nutricional, levando em consideração hábitos de vida e alimentares, sintomas e dificuldades da doença. As orientações são personalizadas, visando qualidade e equilíbrio da alimentação. A profissional monitora pacientes desnutridos ou em situações de risco.



Assistente Social: desempenha um papel transversal, avaliando a situação socioeconômica das famílias, orientando sobre benefícios sociais. Informa sobre leis de inclusão para crianças com deficiência, e trabalha para facilitar o acesso a serviços sociais e de saúde. Pesquisa por instituições e serviços de assistência, para orientar sobre locais onde o paciente pode buscar atendimento.



Dentista: realiza avaliação bucal e dentária, oferece orientações sobre higiene oral e aconselha conforme as necessidades e deficiências do paciente. Os pacientes podem ser encaminhados para atendimento especializado, quando necessário.



DAY HUNTER & CASA DOS RAROS

Ao longo de seus 9 anos de existência, o Day Hunter acumulou experiência e refinou sua abordagem. Hoje é evidente que o atendimento interdisciplinar realizado por uma equipe multiprofissional traz benefícios para os pacientes, seus familiares e os

próprios médicos e especialistas.

O que iniciou como um projeto agora possui a solidez de um programa consolidado, impulsionando ganhos no conhecimento sobre doenças raras, na elaboração de estratégias e na abordagem para tratamento e

reabilitação, além de contribuir para a formação e aperfeiçoamento de novos profissionais.

Embora o Day Hunter não tenha a intenção de substituir o sistema público, sua missão é contribuir para a expansão de um modelo de atendimento que se provou eficaz e sustentável. Os profissionais de saúde que passaram pelo Day Hunter se tornam defensores e divulgadores desse modelo, que pode ser adotado em outras instituições de saúde.





Antoine Daher e Fernanda Daher



Mariluce Riegel-Giugliani e Prof. Roberto Giugliani

Aefetividade do Day Hunter e a capacidade de replicar seu modelo foram a inspiração para a criação da Casa dos Raros, em Porto Alegre. Iniciativa inédita na América Latina, ela nasceu com o propósito de desenvolver uma rede interconectada e dedicada ao atendimento integral para pessoas com doenças raras.

O principal objetivo da **Casa dos Raros** é oferecer assistência abrangente e multidisciplinar, começando pelo diagnóstico rá-

pido e preciso, passando por tratamentos avançados e pesquisas clínicas focadas em doenças genéticas raras, e culminando com treinamento e capacitação de profissionais de saúde para atuar nesse campo específico. Tudo isso foi possível graças à colaboração entre a **Casa Hunter**, com o seu fundador Antoine Daher, e o **Instituto Genética para Todos**, com o seu idealizador Prof. Roberto Giugliani. Visite www.cdr.org.br e saiba mais sobre a Casa dos Raros.

LISTA DE PATOLOGIAS RARAS REGISTRADAS NOS ATENDIMENTOS DO DAY HUNTER

A

Acidemia glutárica tipo 1 e 2
 Acidemia Matilmalonica
 Acidúria L2 Hidróxiglutarica
 Adrenoleucodistrofia
 Amiloidose
 Aplasia Medular
 Aqueiropodia
 Arterite de Takayasu
 Artrogripose Múltipla Congênita
 Asma Grave
 Associação VACTERL
 Ataxia
 Ataxia de Friedreich
 Ataxia Espinocerebelar
 Atrofia Muscular Espinhal (AME)

B

Beta-propeller protein-associated neurodegeneration (BPAIN)

C

Ceratocone
 Cranioestenose

D

Defeito congênito da glicolização (CDG)
 Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCHAD)
 Deficiência de Biotinidase
 Deficiência de creatina cerebral (Deficiência cerebral de creatina)
 Deficiência de enzima alfa 1 antitripsina
 Deficiência de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD)
 Deficiência de lipase ácida lisossomal (LAL-D)
 Dermatomiosite
 Diabetes Insipidus
 Diabetes Insipidus Nefrogênica

Diplegia Espástica familiar
 Discinesia ciliar primária - DCP (Síndrome de Kartagener)
 Disferlinopatia (Distrofia Muscular do tipo disferlina)
 Disgenesia de corpo caloso
 Displasia fibrosa polioestótica (Síndrome de McCune-Albright)
 Displasia Óssea
 Distrofia Escapular
 Distrofia Miotônica (Doença de Steinert)
 Distrofia Muscular
 Distrofia Muscular Congênita
 Distrofia muscular congênita de Ullrich (Doença de Ullrich)
 Distrofia Muscular de Becker
 Distrofia Muscular de Cinturas
 Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)
 Distrofia Muscular Facio-escapulo-umeral (DFEU)
 Distrofia Oculofaríngea
 Distúrbio de haploinsuficiência SETBP1
 Doença autoinflamatória - TRAPS
 Doença de Addison (Insuficiência adrenal)
 Doença de Behçet
 Doença de Castleman
 Doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2z - CMT (Distúrbio do Neurodesenvolvimento associado ao Gene MORC2)
 Doença de Fabry
 Doença de Huntington (Síndrome de Huntington)
 Doença de Kennedy
 Doença de Landing (Doença de Norman-Landing / GM1-

Gangliosidose)
 Doença de McArdle (Glicogenose Tipo V / Miopatia metabólica do glicogênio)
 Doença de Pompe (Glicogenose Tipo II)
 Doença de Tarui (Glicogenose Tipo VII)
 Doença de Tay-Sachs Variante B1
 Doença do Neurônio Motor
 Doença Intersticial (Deficiência de TTF1)
 Doença mista do tecido conjuntivo (DMTC)
 Doença Mitocondrial
 Doença Neuromuscular
 Doença Neuromuscular Degenerativa
 Doença por depósito de pirofosfato de cálcio (CCPD)
 Doença pulmonar intersticial
 Duplicação no cromossomo 22nq13

E

Encefalopatia Mitocondrial
 Epilepsia
 Erro Inato de Imunidade
 Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)
 Esclerose Lateral Primária
 Esclerose Múltipla
 Esclerose tuberosa (Síndrome Bourneville)

F

Fibrose Cística

G

Granulomatose eosinofílica com poliangeite aguda

H

Hiperplasia Adrenal Côngenita (HAC)
 Hipertensão Pulmonar
 Hipofosfatase (HPP)

Homocistinúria

I

Incontinência Pigmentar (Síndrome Bloch-Sulzberger)

L

Leucodistrofia

Leucoencefalopatia com substância branca evanescente (Leukoencephalopathy with vanishing white matter)

Lipofuscinoses Ceróide Neuronal tipo 2 - CLN2 (Doença de Batten)
Lupus Eritematoso

M

Miastenia Gravis e Congênita

Microcefalia

Microdeleção do cromossomo 1

Microdeleção do cromossomo 2

Microduplicação 22q11

Miopia

Miopia Central Core (MCC)

Miopia Congênita

Miopia Congênita Centronuclear (CNM)

Miopia distal

Miopia inflamatória

Miopia Miofibrilar (MFM)

Miopia Nativa Americana (Miopia relacionada ao STAC3)

Miopia Nematínica

Miopatias mitocondriais (Síndrome de Kearns-Sayre)

Miosite

Miosite por Corpos de Inclusão

Familiar (MCIF)

Miotonia Congênita

Mononeurite Múltipla

Mucopolissacaridose (MPS)

Mucopolissacaridose (MPS) Tipo I (Síndrome de Hurler/Hurler-Scheie/Scheie)

Mucopolissacaridose (MPS) Tipo II (Síndrome de Hunter)

Mucopolissacaridose (MPS) Tipo III (Síndrome de Sanfilippo)

Mucopolissacaridose (MPS) Tipo IV (Síndrome Morquio)

Mucopolissacaridose (MPS) Tipo VI (Síndrome Maroteaux-Lamy)

N

Neurofibromatose

Neurofibromatose tipo 1 (Doença de Von Recklinghausen)

Neuropatia Periférica

Neuropatias

Neurosarcoidose

Nevo Melanocítico Congênito Gigante

O

Osteogênese Imperfeita e

Osteogênese Imperfeita tipo 3

P

Polimiosite

Polineuromiopia

Polineuropatia

Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) Amiloidose

Polineuropatia Desmielinizante Crônica (CIDP)

Polineuropatia Periférica Axonal

Polineuropatia sensitivo-motora

Porfíria

Pseudo Hipoparatiroidismo

R

Retinose Pigmentar

S

Sequência de Pierre Robin

Síndrome Cardio-Facio-Cutânea (CFC)

Síndrome Cromossômica Duplicação 7Q

Síndrome da deleção do cromossomo 4q

Síndrome de Angelman

Síndrome de Arnold Chiari

Síndrome de Ataxia-telangiectasia

Síndrome de Bartter

Síndrome de Beals (Aracnodactilia contratural congênita)

Síndrome de Beckwith-Wiedemann

Síndrome de Bloom (Mutações genéticas no gene BLM)

Síndrome de Borjeson Forssman Lehmann

Síndrome de Brida amniótica

Síndrome de Doose

Síndrome de Down (Trissomia 21)

Síndrome de Dravet

Síndrome de Eaton Lambert

Síndrome de Edwards (Trissomia 18)

Síndrome de Ehlers-Danlos

Síndrome de Emery Dreifuss

Síndrome de Goldenhar (Espectro óculo-aurículo-vertebral - EOAV)

Síndrome de ictiose folicular, alopecia e fotofobia (IFAP)

Síndrome de Jacobsen (Síndrome de Deleção 11q - Monossomia 11q)
Síndrome de Jeune (Distrofia Torácica Asfixiante)

Síndrome de Klippel Trenaunay

Síndrome de Larsen

Síndrome de Leigh

Síndrome de Lesch-Nyhan

Síndrome de Lewis-Sumner

Síndrome de Marfan

Síndrome de Microdeleção 22q11.2

(Síndrome DiGeorge - Síndrome de deleção 22q11.2 - Síndrome velocardiofacial)

Síndrome de microduplicação 1q21

Síndrome de microduplicação 22q11.2

Síndrome de Moebius

Síndrome de Niemann-Pick (Doença de Niemann-Pick)

Síndrome de Noonan

Síndrome de perturbação do desenvolvimento intelectual-condrodissplasia GRICH1-relacionada

Síndrome de Pitt Hopkins

Síndrome de Prader - Willi

Síndrome de Rett

Síndrome de Sotos

Síndrome de Sturge-Weber

Síndrome de Tatton- Brown-Rahman

Síndrome de Troyer

Síndrome de Turner

Síndrome de Walker Wauburg

(Distrofia de músculo-olho-cérebro - Muscle-eye-brain)

Síndrome de Williams

Síndrome de Wilson

Síndrome do Hiper IgE

Síndrome do X frágil

Síndrome Hunter-McAlpine

T

Talassemia Alfa

Tetrassomia 18p

Tetrassomia do 15q 21q 23

Tetrassomia parcial 5q

Tirosinemia

Trissomia parcial do braço curto do cromossomo 8

V

Vasculite Anca C

Vasculite do SNP

X

Xantomatose

Xantomatose Cerebrotendinosa



ASSOCIAÇÃO DE DOENÇAS RARAS

Ouvidoria

ouvidoria@casahunter.org.br

Contato

casahunter@casahunter.org.br

pacientes@casahunter.org.br

