

REVISTA

CASA HUNTER



DAY HUNTER 2025

EDITORIAL



A revista Day Hunter é resultado do esforço coletivo de registro do trabalho desenvolvido com pacientes raros e seus cuidadores em cinco capitais brasileiras: São Paulo, Rio de Janeiro, Salvador, Goiânia e Belo Horizonte (ainda em implantação). Tivemos um número expressivo de atendimentos em 2024, que registrou um crescimento de 22% quando comparado ao ano anterior

Os dados falam ainda de brasileiros em busca de um diagnóstico (46%), que lidam com uma realidade econômica desafiadora: renda inferior a R\$ 2.500,00 em 66% dos casos. São homens, mulheres e crianças que foram recebidos em ambulatório e atendidos, simultaneamente, por um grupo de especialistas, que inclui médicos, fisioterapeutas, psicólogos e neuropsicólogos, fonoaudiólogos, enfermeiros, nutricionistas e assistentes sociais.

Aí, vale destacar, encontra-se o grande diferencial do programa! Um atendimento multidisciplinar, composto por especialistas habilitados em lidar com casos complexos, que envolve a presença de médicos e profissionais de outras áreas da saúde. Em seus 10 anos de existência, o programa desafiou modelos, encurtou processos e comprovou a necessidade de criação de protocolos adequados à realidade dos raros.

Convidamos você a mergulhar nesse documento e conhecer as potencialidades deste programa desafiador! Aqui, você é mais que bem-vindo!

Antoine Daher

ÍNDICE

04

Casa Hunter:
transparência, governança
e compromisso social

06

A jornada do paciente com
doença rara: o Day Hunter
como porta de entrada para o
início do tratamento no SUS



04

08

Produção científica
no Day Hunter: conhecimento
que transforma cuidados

10

A importância das
especialidades no tratamento
das doenças raras



06

15

Day Hunter e suas equipes

16

A importância do
atendimento multidisciplinar

18

Day Hunter: impacto e
transformação na jornada das
doenças raras

22

Casa dos Raros:
transformando a vida de
pacientes com doenças raras



16

24

Biblioteca Virtual

26

Lista de patologias raras
registradas nos atendimentos
do Day Hunter



Casa Hunter: transparência, governança e compromisso social

A Casa Hunter tem se destacado como uma referência no cuidado de pacientes com doenças raras no Brasil, indo além do acolhimento médico e oferecendo uma abordagem multidisciplinar, centrada em princípios sólidos de governança e compromisso social

Para executivos da indústria farmacêutica e gestores de saúde pública, a trajetória da Casa Hunter oferece um modelo inspirador de como iniciativas voltadas à saúde podem aliar inovação e responsabilidade em um setor tão sensível.

Governança estruturada e transparência

A governança da Casa Hunter é composta por três conselhos essenciais: o Conselho Científico, que reúne médicos e especialistas em doenças raras para guiar a instituição nas melhores práticas; o Conselho Fiscal, responsável pela administração eficiente e transparente dos recursos; e o Conselho Administrativo, que define as diretrizes



estratégicas. Esses conselhos não apenas asseguram a solidez da gestão, mas também promovem um ambiente de integridade e participação ativa da sociedade. A criação de uma ouvidoria eficiente reforça a transparência e garante que todas as demandas de pacientes e famílias sejam ouvidas e respondidas com agilidade, promovendo uma contínua melhoria dos serviços.

Práticas ESG no setor de saúde

A Casa Hunter também adota práticas no campo do ESG (Environmental, Social, and Governance). A instituição busca reduzir o impacto ambiental por meio de iniciativas como o projeto

Carbono Zero e a digitalização de processos administrativos, visando a redução do uso de papel. No campo social, a Casa Hunter se destaca pelo compromisso com a inclusão, garantindo que pacientes com doenças raras e suas famílias recebam apoio integral, com acesso a terapias assistivas e suporte jurídico, psicológico e social.

Assistência integral e sustentabilidade

A assistência prestada pela Casa Hunter transcende o suporte clínico. O programa Day Hunter, por exemplo, oferece uma avaliação multidisciplinar completa, proporcionando um atendimento humanizado aos pacientes. Além disso, a instituição distribui cestas básicas e equipamentos essenciais, como



**EXISTIMOS
PARA CONSTRUIR
RESPOSTAS**

cadeiras de rodas e dispositivos respiratórios, para famílias vulneráveis, demonstrando seu compromisso com a equidade no acesso a tratamentos.

Este modelo de governança e assistência se mostra especialmente relevante em um momento em que a indústria da saúde enfrenta crescentes desafios regulatórios e sociais. Para a construção de um novo ecossistema em saúde, a Casa Hunter tem buscado atuação global, com presença em organizações mundiais como o Rare Diseases International (RDI), responsável por liderar as discussões sobre o tema com os países membros das Nações Unidas.

O objetivo é um só: trocar experiências, reduzir distâncias e acelerar a adoção de boas práticas em todo Brasil.



Consulta

A JORNADA DO PACIENTE COM DOENÇA RARA: O DAY HUNTER COMO PORTA DE ENTRADA PARA O INÍCIO DO TRATAMENTO NO SUS

Frequentemente, pacientes com doenças raras e seus familiares percorrem diversos serviços, públicos ou privados, buscando atendimentos médicos e multidisciplinares. Em muitos casos, essas pessoas não são atendidas na totalidade de suas necessidades e, como consequência, passam por muitas dúvidas e sofrimentos.

Atualmente, existem poucos serviços especializados no atendimento de pacientes com doenças genéticas raras no Brasil, com 342 médicos geneticistas em todo território nacional, sendo que a maioria desses profissionais atuam nos principais centros urbanos, causando desamparo para grande parte dessa população e lentidão no agendamento

de exames e consultas no sistema público de saúde.

Visando contribuir para minimizar essas dificuldades, o programa Day Hunter propõe uma sistemática de atendimento mais ágil, abrangente e que exige um menor número de deslocamentos da família, abreviando o tempo de espera para a realização do processo de investigação do diagnóstico e avaliação das condições gerais do paciente.

O programa possui equipes multidisciplinares que atuam no mesmo local e no mesmo dia, atendendo pacientes que ainda não têm diagnóstico, assim como aqueles que já possuem seu diagnóstico esclarecido, porém ainda têm dúvidas a respeito da doença e do tra-

**Equipes multidisciplinares
que atuam no mesmo local
e no mesmo dia**



—
Acompanhamento

tamento necessário ou ainda não foram submetidos a uma avaliação multidisciplinar após o recebimento do diagnóstico.

O programa oferece investigação diagnóstica de forma interdisciplinar, complementada por aconselhamento genético e acolhimento psicológico para pacientes e familiares. O paciente e seus cuidadores são informados a respeito da doença, tratamentos e prognóstico e recebem orientações sobre cuidados necessários em diferentes áreas para uma melhor qualidade de vida. Também recebem auxílio para articulação da rede pública de atendimento, tanto na área da saúde quanto assistencial, pois muitos desconhecem os seus direitos e os serviços que podem acessar.

Passando por todo esse processo inicial de atenção e avaliação, o paciente pode seguir seu atendimento no SUS munido de orientações e esclarecimentos sobre sua doença e propostas de intervenções necessárias para o seu bem-estar.

Os profissionais das equipes Day Hunter se disponibilizam para conversar, discutir casos e orientar os profissionais e equipes que farão o seguimento médico e terapêutico do paciente.

É dessa forma que o programa Day Hunter pode contribuir para a dinâmica do SUS, auxiliando no processo de diagnóstico e fornecendo informações necessárias para que o processo de encaminhamentos e tratamentos dentro do sistema de saúde seja agilizado e assertivo.



PRODUÇÃO CIENTÍFICA NO DAY HUNTER: CONHECIMENTO QUE TRANSFORMA CUIDADOS

Além do atendimento humanizado e multidisciplinar oferecido aos pacientes com doenças raras, o Day Hunter também se destaca como um espaço fértil para a produção do conhecimento científico. Muitos dos profissionais envolvidos no programa, movidos pela busca constante por respostas em uma área ainda marcada por tantas lacunas, têm se dedicado à coleta sistemática de dados e ao desenvolvimento de estudos relevantes.

Essa vocação para a pesquisa nasce da prática: das observações clínicas, das demandas dos pacientes e do compromisso da equipe em aprimorar o cuidado por meio da ciência. O ambiente colaborativo do Day Hunter oferece aos profissionais a oportunidade de estudar e publicar informações relevantes, contribuindo para a construção de diretrizes de manejo mais eficazes e para a melhoria da qualidade de vida das pessoas com doenças raras.

A seguir, apresentamos três trabalhos científicos elaborados por profissionais do Day Hunter que ilustram como a prática clínica pode impulsionar a produção de evidências e fortalecer a atuação em rede na área das doenças raras.



Nely Barbosa de Matos,
nutricionista

Nely Barbosa de Matos, nutricionista da equipe **Day Hunter de Salvador**, apresentou no Evento III ATTRv-PN CONNECTION, realizado no dia 30 de junho de 2023 em Fortaleza, a promoção de cuidados da nutrição junto à equipe multiprofissional para pessoas com Amiloidose ATTRv-PR.



O trabalho intitulado **Caracterização do Day Hunter: Modelo de Atendimento Multidisciplinar para Doenças Raras/SP** foi elaborado pela equipe do Day Hunter e apresentado na categoria Trabalho Científico Original em formato de pôster pelo profissional André Luiz de Sousa (neuropsicólogo) e pela Dra. Bianca Domit Erner Linnennenkamp no III Congresso Brasileiro de Neurogenética, organizado pela Academia Brasileira de Neurologia (ABN) realizado nos dias 9, 10 e 11 de março de 2023, na cidade de São Paulo/SP – Centro de Convenções Frei Caneca.

André Luiz de Sousa,
neuropsicólogo, e a Dra. Bianca
Domit Erner Linnennenkamp



Correlation Between the Eating Assessment Tool (Eat-10) and Swallowing Quality of Life in Patients with Rare Neuromuscular Disease.

Trata-se de um trabalho apresentado em 2021 no Congresso Brasileiro de Neurologia pela fonoaudióloga Deborah Sales. Ele foi realizado com dados de todos os pacientes com doenças neuromusculares atendidos no Day Hunter RJ, incluindo Atro-

fia Muscular Espinhal, Esclerose Lateral Amiotrófica, Doença de Pompe, Distrofia das Cinturas e Distrofia Miotônica. Um total de 73 pacientes foram avaliados, e o estudo mostrou que a disfagia é um sintoma prevalente nessas doenças e que impacta significativamente na qualidade de vida dos pacientes – vale ressaltar que esse sintoma deve ser abordado no acompanhamento dos mesmos.



A IMPORTÂNCIA DAS ESPECIALIDADES NO TRATAMENTO DAS DOENÇAS RARAS

Entendemos que nem todos os pacientes possuem doenças tratáveis de forma medicamentosa, mas todos eles precisam e merecem ser cuidados de forma acolhedora e individualizada

A promoção do cuidado à pessoa com doença rara é primordial devido ao acometimento multissistêmico da maioria delas. Além disso, as necessidades desses pacientes vão além da questão de saúde. Não somente a pessoa com doença rara, mas o seu grupo familiar, pode apresentar necessidades no campo psíquico e social.

Diante disso, as equipes multidisciplinares do Day Hunter trabalham no sentido de atender às necessidades dos pacientes e suas famílias, buscando amenizar os percalços e detalhes envolvidos na vivência de ser

raro e de cuidar ou de prestar assistência a um paciente raro.

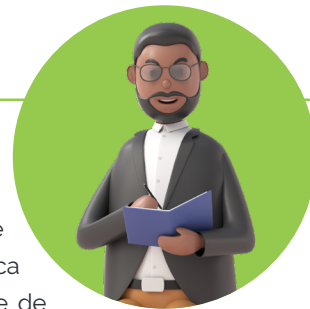
São equipes compostas por profissionais gabaritados, que desempenham seus papéis com seriedade e carinho e que têm um olhar não apenas para as especificidades de suas áreas, mas também ao alinhamento de suas observações com os olhares de todos os outros profissionais da equipe, evidenciando a interdisciplinaridade do Day Hunter.

A seguir, a lista de especialidades que compõem as equipes do Day Hunter:

Psicólogo

O cuidado psicológico no Day Hunter é fundamental para compreender e acolher os impactos emocionais vivenciados por pacientes com doenças raras e seus familiares. A atuação se dá tanto com o paciente quanto com sua rede de apoio, promovendo escuta qualificada, acolhimento e orientação. O atendimento inclui acolhimento psicológico no momento da consulta, além de psicoterapia breve de quatro encontros e encaminhamento para suporte contínuo, quando necessário. Durante esse processo, pacientes e familiares podem expressar emoções, expectativas e estratégias de enfrentamento em um espaço seguro e livre de julgamentos. A psicologia também atua com avaliação neuropsicológica e psicoeducação, que contribuem para entender os efeitos cognitivos e comportamentais associados a determinadas síndromes, oferecendo subsídios importantes para intervenções mais eficazes. Os resultados desse trabalho se refletem em alívio emocional, fortalecimento da autoestima,

maior adesão aos tratamentos e melhora na qualidade de vida. A atuação psicológica no Day Hunter amplia a rede de cuidado e oferece suporte essencial à saúde mental dos pacientes raros e suas famílias.



Os resultados incluem: alívio, acolhimento, esperança, resiliência, redução do nível de ansiedade e da sensação de desamparo, clareza sobre a repercussão da condição de saúde em sua vida, maiores possibilidades para enfrentamento dos desafios, aumento da autoconfiança e a autoestima e melhor adesão aos tratamentos

Serviço social

O serviço social tem o propósito de refletir com a família possibilidades para garantir os direitos e acesso a serviços e programas que favoreçam a qualidade de vida dos pacientes com doenças raras e seus familiares.

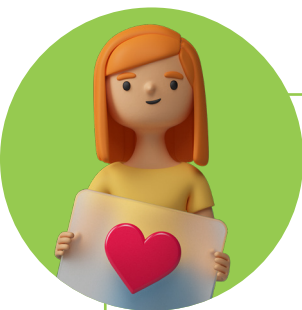
Na Casa Hunter, o serviço social está presente no início do atendimento da família e do paciente: apresentando a instituição, explicando o fluxo do nosso atendimento e fazendo a escuta das necessidades iniciais, queixas e motivos pela busca do atendimento na Casa Hunter. Também faz a coleta de dados para classificação social de cada família, além de trabalhar na abertura de novas parcerias com locais que possam dar assistência médica e terapêutica aos pacientes que foram avaliados no Day Hunter.

Durante o processo de avaliação do paciente, o serviço social participa de discussões de casos com a

equipe multidisciplinar e faz tentativas de alinhamento com serviços e profissionais parceiros para atendimento dos pacientes e famílias.

No encerramento do processo de avaliação, esse profissional faz a escuta das famílias e/ou paciente sobre as dúvidas e pendências que ainda podem ter ficado após terem sido avaliados e orientados por cada profissional da equipe Day Hunter. Para finalizar, orientamos sobre o acesso a políticas públicas no seu município ou estado.

Observamos, após nossas intervenções, o impacto positivo que o serviço social tem na vida dos pacientes e famílias ao se sentirem ouvidos, acolhidos, orientados e informados sobre serviços e direitos que possam melhorar sua qualidade de vida





Enfermagem

A atuação da enfermagem nas doenças raras é fundamental para o manejo e acompanhamento de cuidados específicos devido às complexidades desses quadros. No Day Hunter, as atividades da enfermagem são divididas em:

Gestão do serviço – Realização, elaboração e apresentação de trabalhos científicos; análise de indicadores; elaboração de cartilhas especializadas; criação de rotinas e protocolos de atendimento; telecon-

sultas; participação em sessões clínicas; discussão de casos; organização de atividades de educação em saúde com pacientes; e educação continuada com profissionais.

Gestão de cuidado – Cuidado centrado na pessoa e família realizado através do acolhimento dos pacientes e seus familiares; consultas de enfermagem; busca ativa por pacientes com dificuldade de acesso; coleta de exames laboratoriais e genéticos; participação na elaboração do plano terapêutico junto à equipe; e estabelecimento de comunicação efetiva do paciente com os demais profissionais da equipe.

O profissional de enfermagem desempenha seu papel com carinho,

demonstrado por atitudes como ligar durante a semana para perguntar sobre o paciente, oferecer um lanche nutritivo no decorrer do atendimento e organizar oficinas, atividades lúdicas e encontros online com pacientes, promovendo interação e trocas de experiências.

É extremamente gratificante

e motivador ver que as

orientações e cuidados

surtem efeitos benéficos nos

usuários. E mais gratificante

quando o paciente retorna

às consultas agradecido e

demonstrando melhoras



Fonoaudiologia

O fonoaudiólogo é o profissional capacitado para avaliar, diagnosticar e tratar distúrbios da comunicação (fala, linguagem, voz e audição) e alterações do sistema estomatognático, motricidade orofacial e disfagia (distúrbio da deglutição), não deixando de lado as ações de prevenção e promoção de saúde.

Nossa equipe está pronta para atender pacientes adultos e pediátricos, utilizando protocolos de

acordo com a faixa etária e necessidades individuais.

Grande parte dos pacientes com doenças raras possui disfagia, que é uma alteração da deglutição importante, com alto risco de broncoaspiração. O fonoaudiólogo realiza intervenções imediatas, como adaptações alimentares, ou até mesmo faz a indicação de via alternativa de alimentação (sonda nasoenteral ou gastrostomia), de acordo com avaliação médica.

Nota-se melhoras dos pacientes a partir das intervenções fonoaudiológicas, desde pequenas orientações de estimulação de linguagem

e higiene oral, até as mais delicadas, como em situações que envolvem a saúde pulmonar, bem-estar geral e desenvolvimento do paciente. A melhora é significativa frente às dificuldades e/ou riscos observados na avaliação.

O fonoaudiólogo exerce um

papel fundamental, tanto

na melhora da comunicação

com o meio social quanto no

prazer, bem-estar e segurança

durante uma refeição



Fisioterapia

Nas doenças raras, o olhar do fisioterapeuta deve ser abrangente, pois visa manter o máximo de funcionalidade possível, evitando a perda de força, de massa muscular e de coordenação.

A fisioterapia motora avalia força, equilíbrio, tônus, sensibilidade, alterações posturais, marcha, presença de deformidades e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Utiliza testes e escalas validados para avaliar qualquer perfil de pacientes, diagnosticados ou em busca de diagnóstico.

Na fisioterapia respiratória visamos a prevenção e o tratamento de doenças que atingem o sistema respiratório. Fornecemos técnicas que ajudam a melhorar a respiração, mobilizar os músculos respiratórios, facilitar a chegada do oxigênio nos tecidos e realizar a desobstrução das vias aéreas. No caso de pacientes que fazem uso de ventilação mecânica invasiva ou não invasiva, avaliamos e orientamos quanto aos parâmetros e acessórios, tal como o acompanhamento necessário da saturação, sinais vitais ou presença de desconforto respiratório.

Após as orientações, observa-se melhora na qualidade de vida do paciente, pois seus responsáveis são orientados quanto aos cuidados do dia a dia, seja com exercícios,

técnicas e terapias aprendidas no atendimento à adequação da ergonomia do lar. São feitas prescrições de órteses, próteses e dispositivos de marcha que melhor se adequam à necessidade do paciente.

O fisioterapeuta é um profissional essencial no acompanhamento da pessoa com doença rara. Está altamente capacitado para prevenir possíveis lesões e reabilitar pacientes, prevenir os danos relacionados à progressão da doença e proporcionar qualidade de vida



Nutrição

Na consulta nutricional, a saúde é abordada como um todo, buscando entender como a alimentação pode melhorar a qualidade de vida dos pacientes. É preciso levar em consideração a cultura, preferências, estilo de vida e impacto da doença no dia a dia da pessoa. Dentre as principais queixas dos pacientes e seus responsáveis estão a constipação/diarreia, dificuldade para mastigar e/ou engo-

lir, perda de peso e massa muscular, seletividade alimentar, sobrepeso/obesidade, dieta via gastrostomia e o aparecimento de doenças crônicas.

É feito um recordatório alimentar, no qual os hábitos alimentares e rotina do paciente são analisados. Também é realizada a avaliação antropométrica (peso, estatura, índice de massa corporal e outras medidas importantes).

Durante as consultas, é definida a conduta nutricional e elaborado um plano alimentar personalizado. A prescrição e implementação do plano alimentar podem ser desafiantes, pois envolvem grupos alimentares, proporções, consistência da dieta e

hidratação, além do processo que vai desde a preparação dos alimentos até a refeição propriamente dita.

Em cada retorno do paciente é feita uma nova avaliação antropométrica – e o plano alimentar é revisado e reajustado caso necessário.

Desta forma, é possível fazer uma terapia nutricional com foco em entender como a alimentação pode ajudar a melhorar a qualidade de vida e seus sintomas, respeitando a individualidade de cada um



Médico

Nas equipes do Day Hunter temos médicos das áreas de genética, neurologia e pneumologia, que são essenciais no cuidado desses pacientes, embora saibamos que todas as especialidades médicas têm papel importante nesse trabalho, a depender da doença.

São os profissionais que recebem os pacientes que chegam ao Day Hunter e de forma cuidadosa e carinhosa dão a notícia sobre o diagnóstico, explicam sobre a doença, tratamentos, necessidades e esclarecem dúvidas.

Realizam avaliação minuciosa, especializada e completa e encaminham o paciente a exames, visando a obtenção do diagnóstico adequado e planejamento assertivo do tratamento, traçando uma linha de

cuidados que inclui medicamentos (quando possível), encaminhamentos e orientações gerais, fundamentais para diagnosticar e tratar as doenças e sintomas, amenizando o impacto no indivíduo e em seu contexto social.

Dão suporte à rede de apoio do paciente, passando por familiares, escola e profissionais que acompanham o paciente em outros serviços, com informações essenciais sobre a doença e cuidados adequados.

Consideram o apoio da equipe multidisciplinar capacitada fundamental para a melhora da qualidade

de vida do paciente e familiares. A colaboração entre as diferentes especialidades é vital para assegurar que todas as nuances da condição do paciente sejam consideradas e que um plano de ação eficaz seja desenvolvido.

O geneticista realiza aconselhamento genético, que é parte fundamental desse trabalho. Direcionado a um casal, ao paciente ou uma família, é um momento de orientação e apoio, em que são abordados não só os aspectos médicos, mas também as questões emocionais e sociais que podem surgir em função do diagnóstico.

Percebemos o quanto os pacientes e familiares ficam gratos e se sentem mais seguros ao receber um diagnóstico e um rumo a ser seguido. Isso reduz a ansiedade das famílias e melhora a qualidade de vida dos pacientes e cuidadores

Assistente social:

Juliana Barica Righini

Enfermeiros:

Diego Marques de Santana

Geovanna Lísio Pereira

Fonoaudiólogas:

Cintia M. Gonçalves

Deborah Sales

Gabriela Prearo

Juliana Soave

Larissa Menezes

Regina Khoury

Fisioterapeutas:

Adriana Virginia Barris Faiçal

Mariana de Castro

Paula Tinell

Raquel Gonçalves de Paula

Vivian Pinto

Médicos:

Bruno Marcarini

Daise Larissa França

Eder A. Moura

Juliana Leão

Karina L. Pires

Lusmaia D. C. Costa

Marcela C. M. Costa

Nutricionistas:

Mariana Sisdelli

Nely Barbosa de Matos

Rayanne Souza

Psicólogos:

André Luiz de Sousa

Carolina Carrijo

Cátia Ap. Cardoso de Macedo

Clarissa de Araújo Davico

Lucas de Medeiros Silva

Marylia Glenda Lopes Dep. Sousa

DAY HUNTER E SUAS EQUIPES

O programa Day Hunter propõe um modelo de atendimento que pode ser implantado em serviços de saúde, possibilitando a ampliação da rede de locais para atendimento de pacientes com doenças raras. Essa expansão do programa já conta com 4 unidades.

Nesta seção, temos o prazer de apresentar as equipes do Day Hunter em diferentes regiões do país. Também estamos disponibilizando os endereços atualizados de onde funcionam cada uma das nossas unidades. Para mais informações, você pode visitar o site da Casa Hunter.



Day Hunter Goiás

Endereço: Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Goiás – 1ª Avenida, s/n, quadra 68, Área 1 – Setor Leste Universitário – Goiânia-GO

E-mail: dayhunter.go@casahunter.org.br



Day Hunter Bahia

Endereço: Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP) – Ambulatório de Neuromuscular/ Neurociências – Avenida Dom João, 275 – Brotas – Salvador-BA

E-mail: dayhunter.ba@casahunter.org.br



Day Hunter Rio de Janeiro

Endereço: Hospital Gafrée e Guinle – Rua Mariz e Barros, 775 – Maracanã – Rio de Janeiro-RJ

E-mail: dayhunter.rj@casahunter.org.br



Day Hunter São Paulo

Endereço: Instituto Superior de Medicina (ISMD) – Rua Conselheiro Rodrigues Alves, 213 – Vila Mariana – São Paulo-SP

E-mail: dayhunter.sp@casahunter.org.br

A IMPORTÂNCIA DO ATENDIMENTO MULTIDISCIPLINAR

O caso a seguir esteve sob os cuidados da equipe Day Hunter de São Paulo. Entretanto, o mesmo simboliza o trabalho interdisciplinar de todas as equipes Day Hunter que atuam em território nacional

Tivemos o privilégio de conhecer uma garota incrível, muito esperta e comunicativa! Sua história é inspiradora, e esse compartilhamento poderá promover conforto e esperança a tantas outras famílias que precisam se sentir abraçadas e encorajadas a seguir em frente, além de divulgar a importância do trabalho interdisciplinar para pessoas com doenças raras e demonstrar a valorosa contribuição da Casa Hunter como companheira de muitos pacientes e familiares em suas jornadas.

A família de Alice, com 12 anos na época, procurou a Casa Hunter de São Paulo em busca de mais orientações e recursos para o seguimento clínico, terapêutico e social da paciente. Sua avaliação interdisciplinar envolveu profissionais das áreas de medicina genética, neuropsicologia, fisioterapia, fonoaudiologia e serviço social.

Alice apresenta hipótese de **Síndrome Cérebro-Costo-Mandibular**, aguardando exames genéticos. Na gestação, o ultrassom morfológico já havia identificado alterações múltiplas e malformações fetais. Ela possui alterações musculoesqueléticas, como micrognatia mandibular grave e glossoptose, dismorfismos da grade costal, artrite juvenil poliarticular, hiperextensão de joelhos, escoliose toracolombar, gibosidade e tórax carinatum.

Durante os primeiros meses de vida, ainda internada após o parto, passou por diversos procedimentos cirúrgicos. Teve alta aos 7 meses de vida

e seguiu com homecare. Evoluiu com múltiplos episódios de pneumonia, atraso global do neurodesenvolvimento e passou por vários procedimentos de distração torácica e colocação de haste para escoliose. Aos 4 anos começou a falar palavras e iniciou alimentação por boca.

Tem perda auditiva bilateral de grau severo, corrigida com aparelho auditivo somente na orelha esquerda pois, devido à malformação da orelha direita, há dificuldade na adaptação do aparelho nesse lado.

Durante a avaliação multidisciplinar, foi colaborativa, comunicativa e falava de forma muito entusiasmada sobre suas atividades do dia a dia e de sua atuação nas redes sociais. Apesar das dificuldades observadas na comunicação expressiva, Alice demonstrou senso de humor, interagiu, fez comentários e perguntas espontâneas e respondeu a tudo que foi questionado. Relatou ainda que, quando for adulta, deseja se tornar médica veterinária.

É alfabetizada. Estava inserida em sala de aula para crianças especiais, supostamente devido às malformações físicas.

No entanto os resultados na avaliação neuropsicológica apontaram para desempenho intelectual global, funções cognitivas e habilidades adaptativas dentro do esperado para sua idade.

E aferir esses resultados foi extremamente importante, pois possibilitou concluir que Alice teria



Alice e seus pais

potencial e vontade de avançar em seu conhecimento acadêmico e condições de frequentar uma classe regular.

A avaliação fonoaudiológica constatou linguagem bem desenvolvida, apesar da deficiência auditiva, e algumas dificuldades na produção da fala, da voz e na alimentação, provocadas pelas alterações anatômicas bucais e dentárias.

A fisioterapia observou que, apesar das alterações físicas, Alice possui autonomia e independência na maioria das atividades de vida diárias, com algumas ressalvas, como, por exemplo, se abaixar e amarrar o cadarço.

Conclusão da avaliação e orientação à família

Durante o atendimento de Alice, pudemos conhecer aspectos

para além do seu quadro clínico. Conhecemos seus sonhos, desejos, autonomia e uma adolescente que supera dia após dia as dificuldades que lhe são impostas pela síndrome genética.

Também conhecemos seu histórico de saúde, profissionais, procedimentos e intervenções que a ajudaram a chegar até este momento e certamente auxiliaram a alcançar todos os seus objetivos.

Com base no desfecho da avaliação interdisciplinar, Alice foi inserida em escola regular pública e está acompanhando bem o currículo e a didática apresentada. Ela também está evoluindo bem nas interações sociais, sem necessidade de apoio pedagógico adicional.

Exames genéticos adicionais foram solicitados para continui-

dade da investigação genética e esclarecimento diagnóstico.

Todos os profissionais concordaram com a necessidade em dar seguimento aos acompanhamentos regulares com uma equipe médica: ortopedia, otorrinolaringologia, pediatria e geneticista. Foram mantidas as intervenções com fisioterapia motora e fonoaudiologia e Alice iniciou acompanhamento psicológico, com ênfase em orientação para os pais.

A família recebeu orientações do serviço social sobre benefícios de direito e formas de buscar acompanhamentos médicos e terapêuticos.

Após o retorno ao ortopedista, está se preparando para uma cirurgia definitiva da coluna, devido ao aumento da escoliose.

No Day Hunter, uma vez avaliado, o paciente é acompanhado de tempos em tempos. Para Alice, sugerimos retorno no período de um ano para reavaliação.

Como apresentado acima, o processo de avaliação interdisciplinar de Alice levou em conta suas necessidades multissistêmicas, possibilitando conhecê-la e aprofundar em aspectos além de seu quadro clínico. Foi uma avaliação que demonstrou muitas potencialidades.



DAY HUNTER: IMPACTO E TRANSFORMAÇÃO NA JORNADA DAS DOENÇAS RARAS

*Transformando vidas
com atendimento
multidisciplinar*

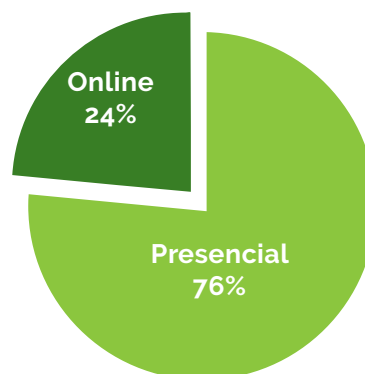
O programa Day Hunter, desde sua criação em 2014, evoluiu continuamente, ampliando seu alcance e impacto. Entre 2019 e 2023, o número de atendimentos aumentou significativamente, refletindo o compromisso da Casa Hunter com a assistência multiprofissional a pacientes com doenças raras. Em 2019, foram realizados 730 atendimentos; em 2024, esse número saltou para impressionantes 4.084 atendimentos, mostrando o quanto o programa se consolidou como um importante suporte na jornada dos pacientes.

Expansão e crescimento do Day Hunter

Até 2022, o crescimento expressivo do Day Hunter foi impulsionado pela expansão para outras capitais: Rio de Janeiro (2018), Salvador (2020) e Goiânia (2022). Entretanto, mesmo sem novas ampliações regionais, a evolução do programa segue robusta, com um aumento anual superior a 20%.



Atendimento online: ampliação do acesso



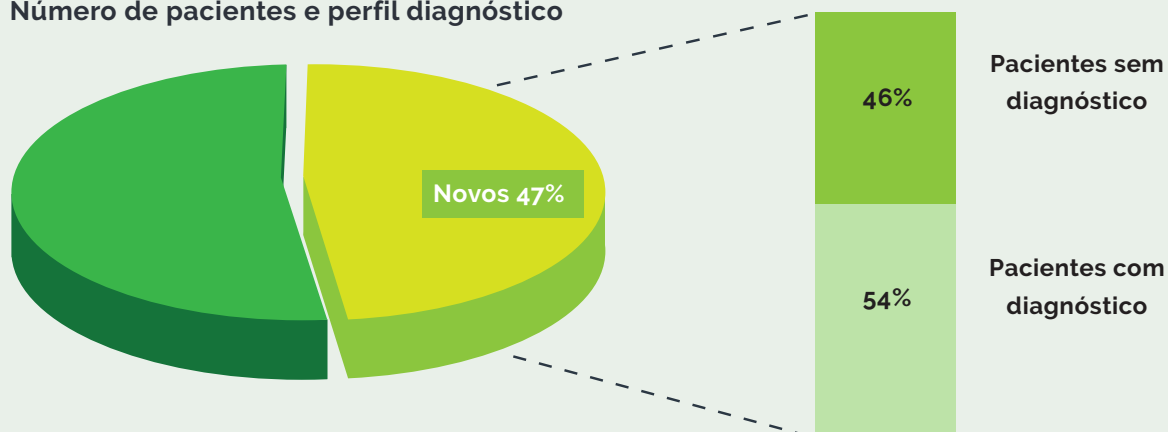
A modalidade de atendimento online, iniciada durante a pandemia da Covid-19, se mostrou uma ferramenta essencial para ampliar o acesso ao programa. Essa estratégia permitiu alcançar pacientes que, por distância geográfica, não conseguiriam participar presencialmente do programa, fortalecendo o impacto do Day Hunter em regiões remotas.



Alcance nacional

Embora o Day Hunter tenha unidades físicas apenas em alguns estados brasileiros, sua repercussão se estende por todo o país. Desde sua criação, o programa já recebeu pacientes de 21 dos 27 estados brasileiros, abrangendo quase 300 municípios. A iniciativa de expansão para Belo Horizonte em 2023, através da adesão ao programa pelo Instituto Superior de Medicina (ISMD), permitiu iniciar o mapeamento de pacientes no fim de 2024.

Número de pacientes e perfil diagnóstico



Em 2024, mais de **900 pacientes** foram atendidos pelo programa, sendo que quase metade acessou o Day Hunter pela primeira vez. Entre esses novos pacientes, aproximadamente **46%** buscaram um diagnóstico ou confirmação diagnóstica, enquanto os demais já tinham um diagnóstico

estabelecido e procurava orientações sobre o manejo da doença e formas de acesso ao sistema de saúde.

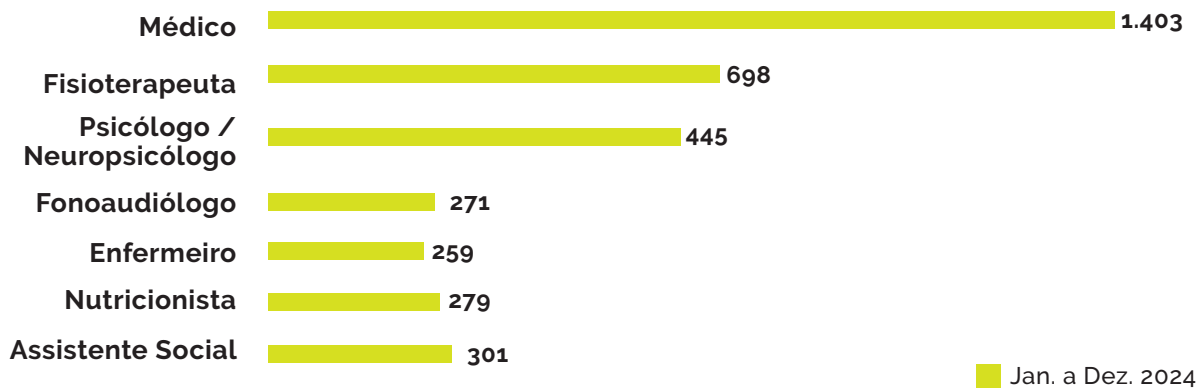
Além disso, o programa já prestou atendimento a pacientes com **240 doenças raras diferentes**, e, a cada ano, cerca de 20 novas doenças entram para a lista de ca-

sos atendidos. Esse crescimento reflete a complexidade do universo das doenças raras e reforça a importância do Day Hunter como um centro de referência no suporte a esses pacientes. A lista completa das doenças atendidas pode ser consultada nas últimas páginas desta revista.

Especialidades médicas e demandas assistenciais

A avaliação médica continua sendo o atendimento mais solicitado dentro do Day Hunter. Já as consultas em outras especialidades variam conforme as necessidades específicas de cada patologia, refletindo a diversidade dos perfis atendidos.

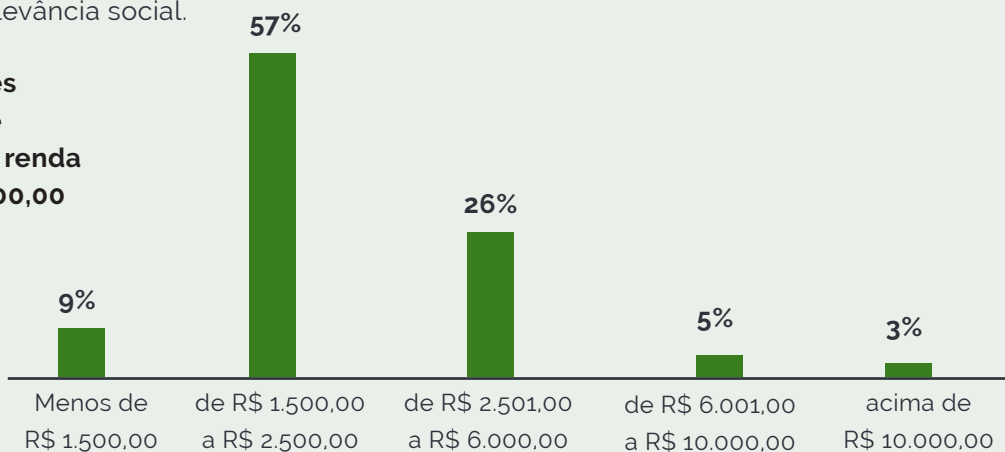
Atendimentos por especialidade



Perfil socioeconômico das famílias atendidas

O levantamento socioeconômico das famílias assistidas pelo Day Hunter revela que 66% possuem renda anual inferior a R\$ 2.500, e a média familiar é de quatro pessoas, incluindo o paciente. Isso significa que, ao atender esses pacientes, o programa impacta diretamente mais de 3.600 pessoas, ampliando sua relevância social.

2/3 dos pacientes atendidos são de famílias que têm renda abaixo de R\$ 2.500,00



Um programa em constante evolução

O Day Hunter segue consolidando seu papel como referência no atendimento a pacientes com doenças raras no Brasil. Seu crescimento, mesmo sem novas expansões regionais, demonstra a relevância e a necessidade do programa. A ampliação do

acesso por meio do atendimento online e a presença em diferentes estados evidenciam o impacto positivo da iniciativa, que continua transformando vidas e oferecendo um suporte essencial a milhares de famílias.



Atendimento de forma
gratuita para dezenas de
pacientes por mês

Casa dos Raros: transformando a vida de pacientes com doenças raras

Um modelo de inspiração para a Casa dos Raros, o programa Day Hunter, está mudando a realidade de pacientes com doenças raras ao proporcionar diagnósticos rápidos e precisos

Em menos de 100 dias, pacientes que aguardam há anos por respostas recebem o tão esperado diagnóstico, fundamental para iniciar o tratamento de doenças raras, que afetam milhões de brasileiros. Inaugurada em fevereiro de 2023 em Porto Alegre (RS), a Casa dos Raros se destaca como o primeiro centro na América Latina a oferecer atendimento integral, educação e pesquisa sobre essas enfermidades, completando 2 anos de impacto significativo.

Desde sua abertura, o local tem atendido gratuitamente dezenas de pacientes, majoritariamente crianças e adolescentes, ofere-

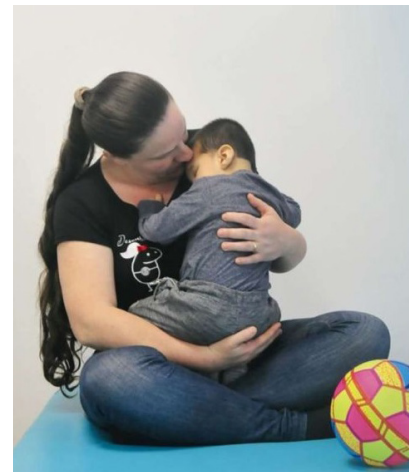
cendo uma equipe multiprofissional, com médicos geneticistas, fisioterapeutas, psicólogos, entre outros. Pacientes como Miguel Martiny Ferreira, que aguardava por um diagnóstico genético havia cinco anos, finalmente recebeu a resposta através da Casa dos Raros. "Achava que nunca conseguiríamos o exame para o Miguel", comenta emocionada sua mãe, Jessica Patricia Martiny.

Inicialmente, o serviço era oferecido através de cadastro dos pacientes ou de seus familiares que manifestassem interesse pelo atendimento. No passo seguinte foi firmado um convênio com o Governo do Es-



Casa dos Raros,
para os raros

tado do Rio Grande do Sul. Por 42 meses, 1.050 pacientes serão encaminhados para a Casa dos Raros, somando um total estimado de 31,5 mil atendimentos. Desde o início desse convênio, mais de 900 pacientes já passaram pelo centro.



Um modelo inovador

A Casa dos Raros foi criada para propor um modelo diferenciado no atendimento de pessoas com doenças raras. Estima-se que 30% dos pacientes não chegarão aos 5 anos de idade, uma vez que várias dessas enfermidades são progressivas e incapacitantes. Por outro lado, a jornada até alcançar o diagnóstico e o efetivo tratamento pode levar até 10 anos, passando por diferentes profissionais e, até mesmo, tendo que atravessar o país em busca de es-

pecialistas ou procedimentos que muitas vezes são caros e sofisticados.

A instituição conta com 51 funcionários e foi a primeira no estado a oferecer o exame de exoma completo pelo SUS, permitindo a identificação de doenças genéticas com alta precisão. Além disso, promove projetos de pesquisa e educação, com 29 eventos de capacitação realizados até o momento e, em breve, dará início à testagem de novos medicamentos.

COMO SER ATENDIDO PELA CASA DOS RAROS:

- Registre interesse no site da Casa dos Raros (www.cdr.org.br) preenchendo um formulário com seus dados e detalhes do caso.
- Pacientes também podem ser encaminhados pela rede pública de saúde.

COMO DOAR:

A Casa dos Raros é mantida por doações e apoios, que podem ser feitos via <https://doe.cdr.org.br/> em diferentes formas de pagamento, incluindo doações recorrentes.

Biblioteca Virtual

Nesta edição da revista Day Hunter temos a satisfação de iniciar a coluna Biblioteca Virtual!

Aqui você encontrará dicas de livros, filmes, séries, peças de teatro, documentários, entrevistas, entre outras sugestões sobre o universo das doenças raras.



V I V E R É R

Nossa primeira indicação é a série **"Viver é Raro"** (1ª e 2ª temporadas). Neste documentário temos a oportunidade de conhecer um pouco sobre a vida de alguns de nossos pacientes, os quais dão a chance aos telespectadores de seguir suas rotinas de cuidados, acompanhamentos médicos e com os especialistas, seus sonhos, objetivos, experiências e suas famílias. A série nos emociona através do retrato dos desafios, das incertezas e, sobretudo, das vitórias dos protagonistas!

Temporada 1

Ep. # 1

Laíssa tem AME, **Atrofia Medular Espinhal**, uma doença degenerativa que afeta os movimentos do seu corpo. Mas isto não a impede de dançar balé e ser uma atleta paralímpica.

Ep. # 2

Rafael Lellis tem 31 anos, é youtuber e possui uma doença rara chamada **Distrofia de Duchenne**, que não permite que os músculos se desenvolvam corretamente.

Ep. #3

O adolescente **Theo Colker** mostra força para conviver com a fragilidade da própria pele. A EB, **Epidermólise Bolhosa** provoca dor e feridas pelo corpo.

Ep. # 4

Beatriz Valetim foi – e continuará sendo – uma inspiração para os amigos, familiares e todos os que procuram lidar de maneira positiva com os desafios da vida. Desde a descoberta da **Hipertensão Arterial Pulmonar**, aos 20 anos, até o último minuto, ela valorizou cada vitória, vivendo um dia de cada vez.

Ep. # 5

Davi Ishii tem 3 anos e possui uma condição bem rara: um tipo de nanismo chamado **Acondroplasia**. Os pais dele, Arielle e Daniel, se tornaram verdadeiros embaixadores da causa.

Ep. # 6

Aos 2 anos, **Lara** foi diagnosticada com **ASMD**, uma síndrome genética que afeta o seu crescimento e dificulta a sua alimentação. Ela divide sua luta com a mãe e a avó.

Ep. # 7

Miguel é um garoto de 17 anos apaixonado por futebol que convive com uma doença bastante rara: a **Hemofilia** – uma condição que afeta a coagulação do sangue e provoca inúmeras consequências.



R A R O

Temporada 2

Ep. # 1

Aos 8 anos, o pequeno **Bryan** enfrenta as limitações provocadas pela **Mucopolissacaridose** (MPS), uma doença que prejudica o seu crescimento e sua respiração.

Ep. # 2

Quando **Mona** descobriu ser portadora de **NMO**, uma doença que tirou os movimentos de suas pernas, o amor pela arte foi fundamental para encontrar formas de resistir.

Ep. # 3

Déa é apaixonada pela vida e fez dessa paixão seu maior combustível para lidar com o diagnóstico de doença rara que recebeu aos 45 anos.

Ep. # 4

Com 1 ano de idade, **Leonardo** foi diagnosticado com **Fibrose Cística**, uma doença rara que afeta diversos órgãos e provoca sintomas relacionados ao sistema respiratório.

Ep. # 5

Regina Furuta enfrenta uma doença imprevisível, a **Hemoglobinúria Paroxística Noturna** (HPN), enquanto lida com os desafios de se recolocar no mercado de trabalho.

Ep. # 6

Vinicius, ativo e apaixonado por esportes, foi surpreendido aos 43 anos pela **Doença de Pompe**, que atinge os músculos e causa fraqueza, insuficiência respiratória e outros sintomas.

Ep. # 7

Marcela superou uma série de privações e um diagnóstico de **Lúpus** para construir uma carreira na advocacia e agora luta por pessoas raras também.



Extraordinário é um filme lançado em 2017 que conta a história de Auggie Pullman (interpretado por Jacob Tremblay), que nasceu com síndrome genética chamada **Treacher Collins**. O filme retrata as nuances da convivência no ambiente escolar, os desafios na formação dos laços, bem como a atmosfera familiar. É uma história comovente de amor e superação.



A cinco passos de você conta a história de Stella Grant (Haley Lu Richardson), 16 anos, que é diferente dos outros adolescentes: devido a uma **fibrose**

cística, ela passa muito tempo no hospital, entre tratamentos e acompanhamento médico. Um dia, conhece Will Newman (Cole Sprouse), garoto que tem o mesmo quadro.



Uma gota de esperança narra a história de Larrissa e seu filho, Théo, destacando a jornada até o diagnóstico de

Acidúria Glutárica tipo 1. O documentário aborda a luta pela compreensão dessa condição rara e ressalta a importância da detecção precoce para melhorar a qualidade de vida.

Voltamos em breve com mais sugestões. Caso você tenha alguma indicação, compartilhe conosco!

LISTA DE PATOLOGIAS RARAS REGISTRADAS NOS ATENDIMENTOS DO DAY HUNTER

A

Acidemia Glutárica tipo 1 e 2
Acidemia Matilmalonica
Acidúria L2 Hidróxiglutárica
Adrenoleucodistrofia
Alcaptonúria
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 GM3 Sintase
Deficiência de Lipase Ácida Lisossomal (LAL-D)
Dermatomiosite

Diabetes Insipidus
Diabetes Insipidus Nefrogênica
Diplegia Espástica familiar
Discinesia Ciliar Primária (DCP) ou Síndrome de Kartagener
Disferlinopatia / Distrofia Muscular do tipo Disferlina
Disgenesia de Corpo Caloso
Displasia Ectodérmica Anidrótica
Displasia Fibrosa Poliostótica – Síndrome de McCune-Albright
Displasia Óssea
Distrofia Escapular
Distrofia Miotônica ou Doença de Steinert
Distrofia Muscular
Distrofia Muscular Congênita
Distrofia muscular congênita de Ullrich ou 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 (CMT) tipo 2z ou Distúrbio do Neurodesenvolvimento

associado ao Gene MORC2
Doença de Fabry
Doença ou Síndrome de Huntington
Doença de Kennedy
Doença de Landing ou Doença de Norman-Landing ou GM1-Gangliosidose
Doença de McArdle ou Glicogenose tipo V ou Miopatia Metabólica do Glicogênio
Doença de Norrie
Doença de Pompe ou Glicogenose tipo II
Doença de Tarui ou Glicogenose tipo VII
Doença de Tay-Sachs Variante B1
Doença do Neurônio Motor
Doença Intersticial ou Deficiência de TTF1
Doença Mista do Tecido Conjuntivo (DMTC)
Doença Mitocondrial
Doença Neuromuscular
Doença Neuromuscular Degenerativa
Doença ou Síndrome de Caroli
Doença por Depósito de Pirofosfato de Cálcio (CCPD)
Doença Pulmonar Intersticial
Duplicação no Cromossomo 22q13

E

Encefalopatia Mitocondrial
Epilepsia
Epilepsia Mioclônica com Ausências
Erro Inato de Imunidade
Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)
Esclerose Lateral Primária

Esclerose Múltipla
Esclerose Tuberosa ou Síndrome Bourneville

F

Fibroma Ossificante
Fibrose Cística
Frutosemia

G

Granulomatose Eosinofílica com Poliangeite Aguda

H

Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC)
Hipertensão Pulmonar
Hipofosfatase (HPP)
Homocistinúria

I

Incontinência Pigmentar ou Síndrome Bloch-Sulzberger

L

Leucodistrofia
Leucoencefalopatia com Substância Branca Evanescente
Lipofuscinose Ceroide Neuronal tipo 2 (CLN2) ou Doença de Batten
Lipofuscinose Ceroide Neuronal tipo 3 (CLN3)
Lipofuscinose Ceroide Neuronal tipo 6 (CLN6)
Lipofuscinose Ceroide Neuronal tipo 7 (CLN7)
Lupus Eritematoso

M

Macrocefalia
Mediastinite Fibrosante Idiopática
Miastenia Gravis e Congênita
Microcefalia
Microdeleção do Cromossomo 1
Microdeleção do Cromossomo 2

Microduplicação 22q11	Congênito Gigante	-Wiedemann	Microduplicação 1q21
Miopatia	O	Síndrome de Bloom	Síndrome de
Miopatia Central Core (MCC)	Osteogênese Imperfeita e	(Mutações genéticas no gene	Microduplicação 22q11.2
Miopatia Congênita	Osteogênese Imperfeita	BLM)	Síndrome de Moebius
Miopatia Congênita	tipo 3	Síndrome de Borjeson-	Síndrome ou Doença de
Centronuclear (CNM)	P	-Forssman-Lehmann	Niemann-Pick
Miopatia de Bethlem	Paraplegia Espástica	Síndrome de Brida	Síndrome de Noonan
Miopatia Distal	Autossômica Dominante	Aminiótica	Síndrome de Perturbação
Miopatia Inflamatória	Polimiosite	Síndrome de CHILD	do Desenvolvimento
Miopatia Miofibrilar (MFM)	Polineuromiopatia	(Congenital Hemidysplasia	Intelectual-Condrosplasia
Miopatia Nativa Americana	Polineuropatia	with Ichthyosiform	QRICH1-relacionada
/ Miopatia relacionada ao	Polineuropatia Amiloidótica	Erythroderma and Limb	Síndrome de Pfeiffer
STAC3	Familiar (PAF) ou Amiloidose	Defects)	Síndrome de Pitt-Hopkins
Miopatia Nematínica	Polineuropatia	Síndrome de Coffin-Siris	Síndrome de Prader-Willi
Miopatias Mitocondriais ou	Desmielinizante Crônica	Síndrome de Doose	Síndrome de Rett
Síndrome de Kearns-Sayre	(CIDP)	Síndrome de Down /	Síndrome de Sotos
Miosite	Polineuropatia Periférica	Trissomia 21	Síndrome de Stickler
Miosite por Corpos de	Axonal	Síndrome de Dravet	Síndrome de Sturge-Weber
Inclusão Familiar (MCIF)	Polineuropatia Sensitivo-	Síndrome de Eaton Lambert	Síndrome de Tatton- Brown-
Miotonia Congênita	-Motora	Síndrome de Edwards /	-Rahman
Mononeurite Múltipla	Porfíria	Trissomia 18	Síndrome de Townes-Brocks
Monossomia do	Porfíria Hepatoeritropoiética	Síndrome de Ehlers-Danlos	Síndrome de Troyer
Cromossomo 7	Pseudo Hipoparatiroidismo	Síndrome de Emery Dreifuss	Síndrome de Turner
Mucopolissacaridose (MPS)	R	Síndrome de FIRES (Febrile	Síndrome de Walker-
Mucopolissacaridose (MPS)	Retinose Pigmentar	Infection-Related Epilepsy	-Wauburg ou Distrofia de
tipo I / Síndrome de Hurler/	S	Síndrome	Músculo-Olho-Cérebro
Hurler-Scheie/Scheie	Sequência de Pierre Robin	Epiléptica Relacionada à	Síndrome de West
Mucopolissacaridose (MPS)	Síndrome cardio-craniano,	Infecção Febril	Síndrome de Williams
tipo II / Síndrome de Hunter	tipo Pfeiffer / Síndrome	Síndrome de Goldenhar /	Síndrome de Wilson
Mucopolissacaridose	Pfeiffer-Singer-Zschesche	Óculo-Aurículo-Vertebral	Síndrome do Cromossomo
(MPS) tipo III / Síndrome de	Síndrome Cardio-Facio-	Síndrome de Ictiose Folicular,	18 em anel
Sanfilippo	-Cutânea (CFC)	alopecia e Fotofobia (IFAP)	Síndrome do Hiper IgE
Mucopolissacaridose (MPS)	Síndrome Cerebro-Costo-	Síndrome de Jacobsen ou	Síndrome do X frágil
tipo III B	-Mandibular.	Síndrome de Deleção 11q	Síndrome Ellis Van Creveld
Mucopolissacaridose (MPS)	Síndrome	ou Monossomia 11q	Síndrome Hunter-McAlpine
tipo III C	Craniofaciocutânea	Síndrome de Jeune ou	T
Mucopolissacaridose (MPS)	Síndrome Cromossômica	Distrofia Torácica Asfixiante	Talassemia Alfa
tipo IV / Síndrome Morquio	Duplicação 7q	Síndrome de Klippel	Tetrassomia 18p
Mucopolissacaridose	Síndrome da Deleção do	Trenaunay	Tetrassomia do 15q 21q 23
(MPS) tipo VI / Síndrome	Cromossomo 4q	Síndrome de Larsen	Tetrassomia Parcial 5q
Maroteaux-Lamy	Síndrome de Andersen	Síndrome de Leigh	Tirosinemia
N	Síndrome de Angelman	Síndrome de Lesch-Nyhan	Trigonocefalia de Opitz
Neurofibromatose tipo 2	Síndrome de Arnold Chiari	Síndrome de Lewis-Sumner	Trissomia Parcial do Braço
Neurofibromatose	Síndrome de Ataxia-	Síndrome de Marfan	Curto do Cromossomo 8
Neurofibromatose tipo	-Telangiectasia	Síndrome de Microdeleção	V
1 / Doença de Von	Síndrome de Bainbridge-	22q11.2 / Síndrome	Vasculite Anca C
Recklinghausen	-Ropers	DiGeorge / Síndrome de	Vasculite do SNP
Neuromielite Óptica	Síndrome de Bartter	deleção 22q11.2 / Síndrome	X
Neuropatia Periférica	Síndrome de Beals ou	velocardiofacial	Xantomatose
Neuropatias	Aracnodactilia Contratural	Síndrome de microdeleção	Xantomatose
Neurosarcoidose	Congênita	Distal 17p13.1	Cerebrotendinosa
Nevo Melanocítico	Síndrome de Beckwith-	Síndrome de	



Ouvidoria

ouvidoria@casahunter.org.br

Contato

casahunter@casahunter.org.br

pacientes@casahunter.org.br

Apoio institucional

