



Of. ABH 06/2023

São Paulo, 10 de Abril de 2023

Ilmo Senhor

Fernando Randolfo PL/PE

Presidente da Comissão de Previdência, Assistência Social e Infância. Adolescência e Família.

Assunto: Projeto de Lei - PL-10718/2018

Em primeiro lugar, queremos lhe parabenizar e desejar muito sucesso como Presidente desta comissão.

A ABH – Associação Brasil Huntington é uma entidade civil sem fins lucrativos, constituída em 27/09/1997, para representar pacientes e familiares da Doença de Huntington (DH) em âmbito nacional.

Tem como missão defender os interesses, divulgar informações e promover a melhoria da qualidade de vida de pacientes e familiares com DH, o que a leva a interagir com os espaços públicos propondo e participando da construção de políticas públicas.

Nossa principal assistência está no suporte e orientações sobre os diversos temas relacionados à DH questionados pelos familiares, através de atendimentos por e-mail, telefone, redes sociais e pessoalmente para aqueles que podem ir até a sede da entidade em São Paulo. Essas orientações ocorrem também através de palestras transmitidas *on-line*, para maior alcance, há vários anos. A ABH fornece, ainda, materiais (livros e apostilas) confeccionadas por profissionais de acordo com suas áreas de atuação e que se dedicam ao estudo e pesquisa da DH. Também mantemos um banco de dados com indicações de profissionais de saúde (neurologistas, geneticistas, fisioterapeutas, psicólogos, dentre outras especialidades), com experiência no atendimento a pacientes com DH, tanto via SUS, quanto na rede privada.



A ABH é filiada à *International Huntington Association* (IHA) e mantém contato com vários grupos/sites de pesquisa, para manter atualizadas as informações sobre as pesquisas científicas relacionadas à doença.

A ABH participa de grupos de controle social (como Comitês de Ética em Pesquisas, Conselhos de Saúde, Fórum dos Portadores de Patologias e Doenças Raras do Estado de São Paulo) e grupos que lutam para a criação/implementação de políticas públicas relativas às Doenças Raras e/ou Genéticas, como a FEBRARARRAS – Federação Brasileira de Doenças Raras. A ABH também está presente na coordenação da Comissão de Patologias e Doenças Raras do Conselho Municipal de Saúde de SP. Conta ainda com o apoio da Pastoral da Saúde Sul 1/CNBB, com espaço para palestras e promoção de *lives*.

A **Doença de Huntington, CID 10 – G10**, é uma doença hereditária autossômica dominante, neurodegenerativa, progressiva, incapacitante e extremamente grave, pertencente ao grupo das Doenças Raras. Os principais sintomas da DH são movimentos involuntários dos membros inferiores e superiores (que prejudicam o caminhar, aumentam o risco de quedas, dificultam atividades cotidianas, como alimentar-se, por exemplo); disartria (fala desarticulada); disfagia (dificuldade de engolir), engasgos frequentes (com risco de broncopneumonia por aspiração), alterações comportamentais e psiquiátricas (ansiedade, depressão, agressividade etc.) e cognitivas (dificuldades de planejamento, déficit de atenção etc.).

Geralmente, a DH se manifesta entre os 30 e 50 anos, ou seja, na fase produtiva de quem tem o gene alterado (huntingtina mutante). Entretanto, em alguns casos ainda mais raros, a DH também pode se apresentar em jovens e crianças (DH Juvenil), assim como em pessoas acima de 60 anos (DH de início tardio). Conforme os sintomas avançam progressivamente, o paciente passa a depender cada vez mais de cuidadores e de equipamentos, como cadeiras de rodas, até chegar a ficar imobilizado em um leito, ter de usar sonda gástrica ou nasoenteral, entre inúmeras outras limitações. Por fim, como a DH ainda não tem cura, nem tratamento eficaz que impeça sua progressão, o paciente vem a óbito pelas consequências que a doença provoca.

No Brasil, ainda não existem estatísticas oficiais quanto aos casos de DH. Os únicos dados gerais disponíveis atualmente sobre a DH no país concentram-se nos cadastros que a ABH realiza desde a sua fundação. De acordo com os quantitativos até setembro de 2022, a ABH reúne um total de 3.770 famílias cadastradas e, considerando que são vários membros afetados por família e que há poucos anos as famílias brasileiras eram muito numerosas, possivelmente haja um número três vezes

maior de portadores do gene para a DH no Brasil. De acordo com a OMS, que define para uma doença ser considerada rara a existência de 65 pacientes para cada 100 mil habitantes, os dados epidemiológicos da DH sugerem que ela se enquadra como uma condição rara. Nesse sentido, estima-se que existam entre 14 mil e 20 mil pessoas com o gene para DH e outras 73 mil a 100 mil no grupo de risco (descendentes ainda não diagnosticados).

A ABH tem conhecimento de três aglomerados populacionais (também denominados *clusters* de DH), com alta prevalência de casos, registrados na literatura científica: no estado de Alagoas, cidade de Feira Grande, com prevalência de 10,4/10.000 habitantes; no estado de Minas Gerais, cidade de Ervália, com prevalência de 7,2/10.000 habitantes; e, no estado do Ceará, onde foram identificadas quatro municipalidades vizinhas com grande incidência de DH: Pires Ferreira, Cruz, Senador Sá e Ibiapada, com prevalência somada de 23,3/10.000 habitantes.

Desde que a DH foi descrita pela primeira vez em 1872, como “coreia hereditária” pelo médico americano George Huntington, de lá para cá muitas pesquisas foram desenvolvidas para descobrir a sua causa e possíveis tratamentos. Em 1983, iniciaram-se os estudos para identificação do gene responsável pela DH, tendo, dez anos mais tarde, a conquista científica de ser a primeira doença genética mapeada em humanos. Em 2010, teve início o primeiro projeto mundial de estudos sobre a DH – o Enroll HD, e, em 2015, se iniciou o ensaio clínico visando ao silenciamento genético da huntingtina mutante, conduzido pela farmacêutica Roche, com um medicamento denominado, em 2020, Tominersen. Esse ensaio clínico se encontra na Fase III e com previsão de término em 2022. Existe ainda outro estudo conduzido pelo Centro de Pesquisas Azidus Brasil, com terapia de células tronco oriundas da polpa de dente de leite. Esse estudo se encontra na Fase II e segue aguardando a obtenção do registro nos órgãos regulamentares para seu prosseguimento.

São quase 150 anos desde a primeira descrição da DH e ainda não temos tratamentos específicos para a doença. No Brasil, sequer temos um medicamento com bula que inclua a indicação para a DH. Os medicamentos utilizados são todos de uso *off label*, tanto os neurolépticos como ansiolíticos, entre outros.

Em abril de 2017, foi aprovado pela FDA (órgão de regulamentação de medicamentos dos EUA), o medicamento de nome Austedo (deutetrabenazina) produzido pela farmacêutica TEVA para tratamento do sintoma de coreia (movimentos involuntários), cujo pedido de registro se encontra, atualmente, na ANVISA. Pesquisas

divulgadas sobre o Austedo nos Estados Unidos e em outros países comprovam que o medicamento atenua os movimentos involuntários, o que irá proporcionar melhor qualidade de vida aos pacientes (em consequência, aos familiares cuidadores, uma vez que, se preservada maior autonomia do paciente nas atividades diárias, menos sobrecarga tem os cuidadores). Ou seja, é um medicamento promissor, que acreditamos ser capaz de ajudar muitos pacientes no enfrentamento da DH.

Diante desse cenário, as principais demandas da DH são:

1) Celeridade em:

- a) todos os estudos e registros de medicamentos para as doenças raras, principalmente aquelas que fazem uso de *of label* como a Doença de Huntington;
- b) registro do medicamento Austedo na ANVISA;
- c) aprovação pela ANVISA do projeto de pesquisa Azidus Brasil com terapia de células tronco oriundas da polpa de dente de leite;
- d) atualização dos PCDTs (Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas) de doenças raras na CONITEC.

2) Cumprimento da Lei nº 12.401, de 28/04/2011 em seu artigo 19–R que determina o prazo de 180 dias para incorporação, exclusão e alteração dos medicamentos na lista do SUS, com prorrogação de 90 dias corridos, para atender exigências não cumpridas no prazo.

3) Ampliação das equipes multidisciplinares nos serviços do SUS

Devido aos múltiplos sintomas, a Doença de Huntington demanda cuidados em diversas áreas: fisioterapia, fonoaudiologia, nutrição, odontologia, terapia ocupacional, entre outras.

4) Testes diagnósticos disponíveis pelo SUS

Atualmente, os exames para diagnóstico da Doença de Huntington, feito por análise de DNA, só existem na rede privada, o que dificulta a confirmação da doença.

5) Suplementos alimentares

Para alimentação via oral e/ou por sonda de gastrostomia.

6) Inclusão no rol das doenças graves PL-10718/2018

Garantia de direitos como benefícios previdenciários sem carência.

Isso posto, a ABH, enquanto associação que representa as famílias com DH no Brasil, pede encarecidamente que o senhor eleja um Relator para esse Projeto de Lei



e se empenhe com celeridade para que o mesmo siga para a próxima Comissão. Nosso desafio é de atender a essas demandas, de forma que possamos amenizar o sofrimento de centenas de pessoas que desejam ter suas necessidades assistidas, experimentar novas abordagens terapêuticas, pois, ainda que algumas terapias não sejam medidas curativas, são alternativas que trarão benefícios ao dia a dia de pacientes e familiares.

Certos de que podemos contar com a sua compreensão e apoio, agradecemos desde já a sua atenção.

Respeitosamente,

Vita Aguiar de Oliveira

Presidente da ABH – Associação Brasil Huntington

Contatos: (11) 9-7208-9766 / (11) 3280-2248

Antonio Marcos Ferreira

Vice-Presidente da ABH-

Associação Brasil Huntington

(11) 95947-3717