

Comissão de Defesa dos Direitos das
Pessoas com Deficiência – CPD

Amiloidose Hereditária

Por Mônica Aderaldo





O que seriam as Amiloidoses?

As Amiloidoses são um grupo homogêneo de distúrbios caracterizados pelos depósitos de proteínas insolúveis nos tecidos, o que impacta na estrutura e a função desses tecidos.



Formas de apresentação das Amiloidoses

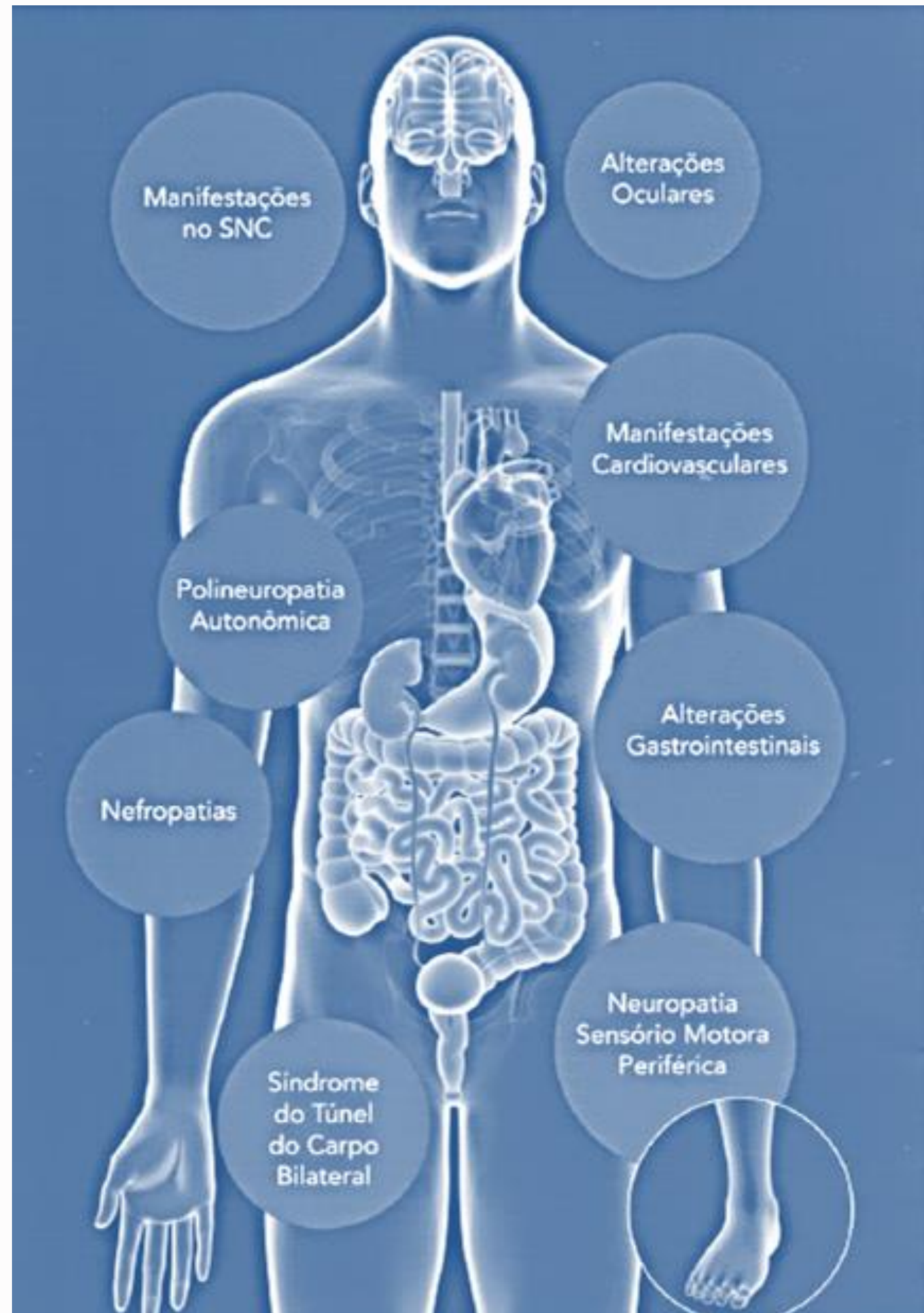
As formas mais comuns são:

Amiloidose AL ou primária;

Amiloidose AA ou secundária;

Amiloidose TTR

- ✓ *Tipo selvagem*: início tardio, que afeta principalmente o coração ;
- ✓ *Tipo hereditária (hATTR)*: afeta múltiplos órgãos e sistemas – coração, sistema nervoso, trato gastrointestinal e rins ;



Panorama das Amiloidoses no Brasil

No Brasil são estimados

5.000

pacientes

o que significa em torno de 10% do número global de pacientes,
porém a doença ainda é **subdiagnosticada**.

A hATTR é uma **condição autossômica dominante**, ou seja, é necessário receber apenas uma cópia do gene mutado de um dos pais para desenvolver a doença, com 50% de chance de herdar a mutação.^{3,5} (FIGURA 2)

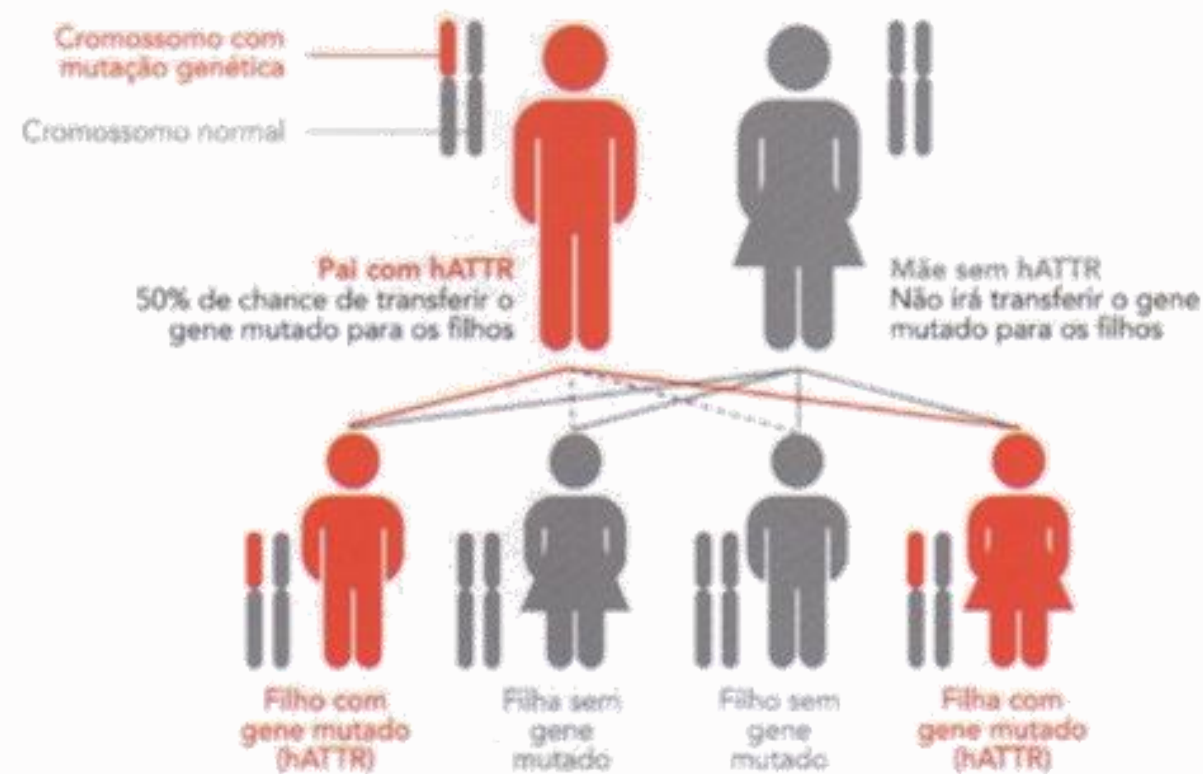
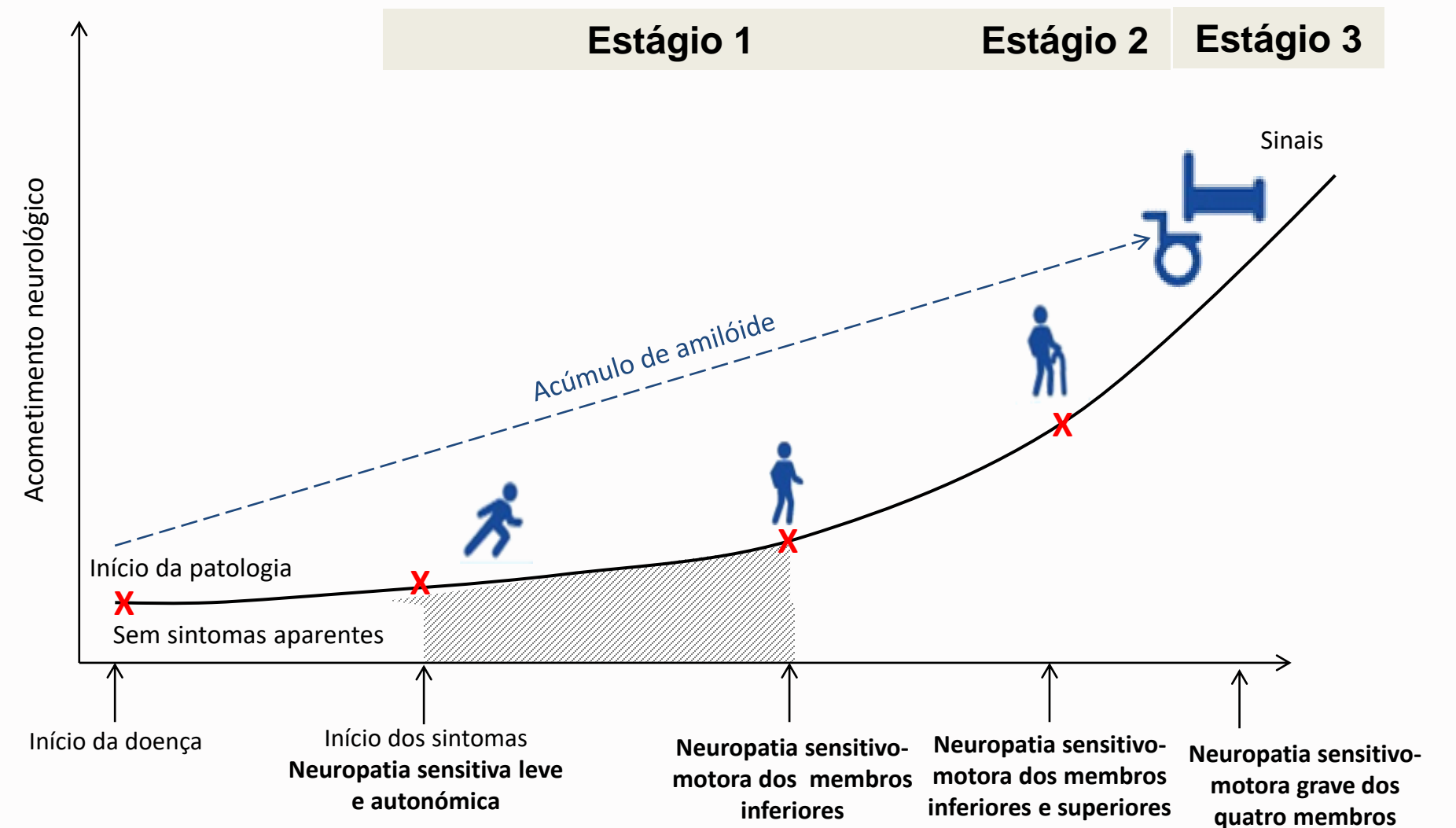


Figura 2. Exemplicação da condição autossômica dominante na hATTR.
Adaptada de: National Institutes of Health; U.S. National Library of Medicine; Genetics Home Reference, 2018.⁵ Disponível em: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/inheritance/runsinfamily>.

Atualmente cerca de
150 pacientes
estão no estágio 2 e sem a
medicação adequada.

Curso natural da hATTR - progressiva e fatal

A Amiloidose tem distintos estágios e exige um tratamento multidisciplinar, inclusive com distintos medicamentos para os diferentes momentos da doença:



Fonte: Adaptado Teresa Coelho



Precisamos de
um arsenal
terapêutico
para suprir os
diferentes
estágios da
doença

Atualmente:

SUS:

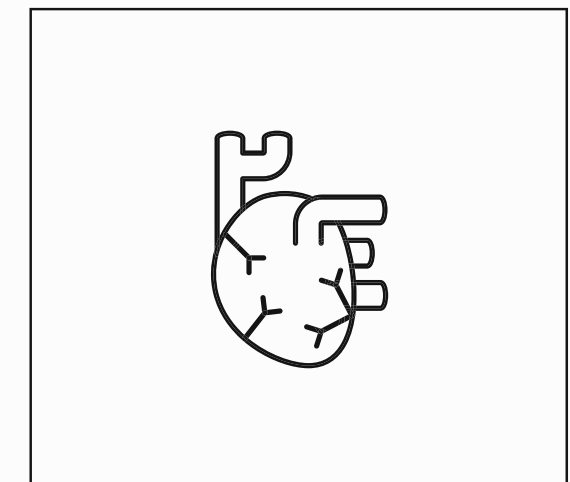
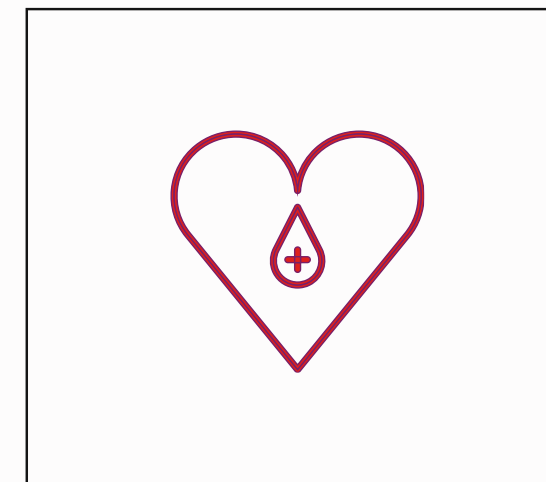
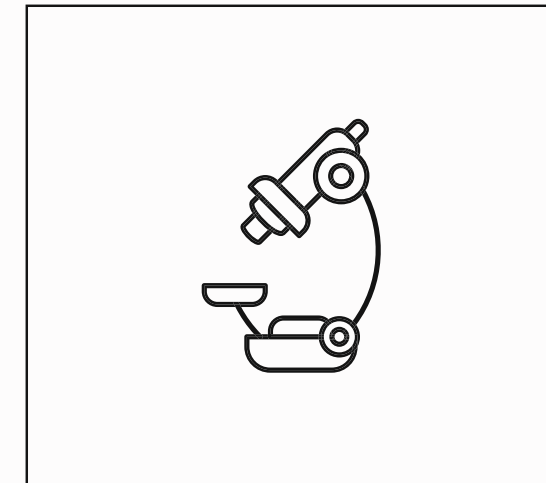
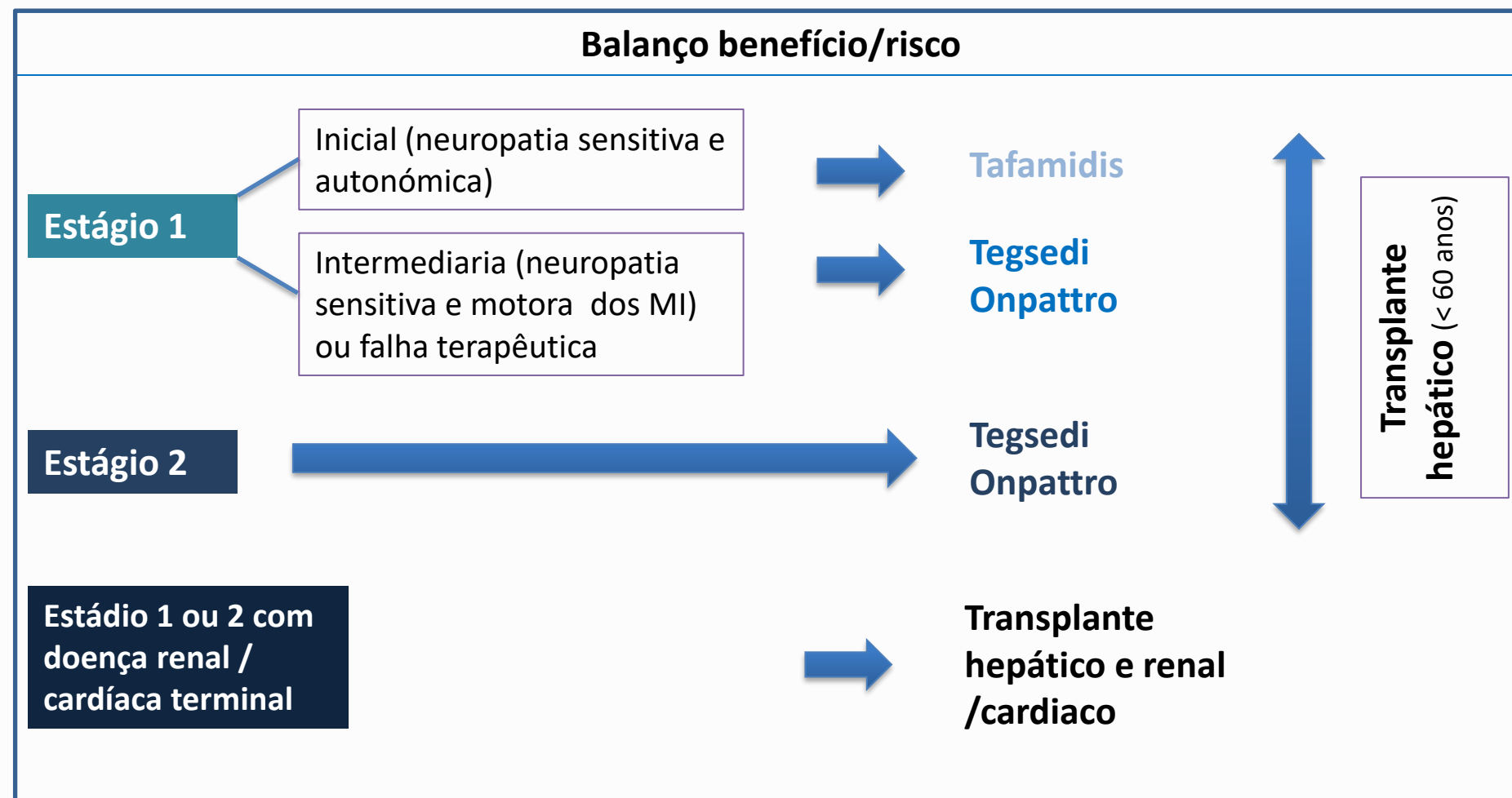
Tafamidis – estágio 1
(estabilizador)

Aprovados:

Tegsedi – estágios 1 e 2
(silenciador gênico)

Onpatro – estágios 1 e 2 (idem)

O mundo **ideal** de tratamentos



Falta de evidência de eficácia dos fármacos modificadores de doença:

- em doentes muito avançados – estágio 3
- no sistema nervoso central
- no olho



Nossa Agenda atual

O QUE PRECISAMOS?

- ❖ Que as novas opções terapêuticas sejam incorporadas com brevidade no Sistema Único de Saúde;
- ❖ Criação de um PCDT mais adequado para quem tem Amiloidose Hereditária



Obrigada!

Sigamos juntos nessa luta pela vida.

Endereço

Rua das Carnaúbas, 167 – Passaré, Fortaleza –CE
CEP: 60743-780

Telefone para contato

+55 (85) 3226-4562

E-mail

acdgmonica@gmail.com



@fedrann_oficial



@acdgbrasil