



Câmara dos Deputados
COMISSÃO DE DEFESA DOS DIREITOS DAS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA



Doenças Raras e Ultrarraras

Dr. Lucas Alves

Neurologista Infantil

Importância

- ▣ **80% origem genética.**
- ▣ **Não têm cura.**
- ▣ **Crônicas, progressivas e degenerativas.**
- ▣ **75% afetam crianças.**
- ▣ **30% morrem antes dos cinco anos de idade.**

FV1



Slide 2

FV1

Fabiola Vicente; 04/04/2018

A Doença CLN é uma Patologia de Progressão Rápida que Apresenta um Conjunto de Sintomas

- Caracterizada por manifestação de convulsões entre as idades de 2 e 4 anos no fenótipo clássico¹
- Resulta em perda completa das habilidades cognitivas, função motora e visão
 - A perda da visão ocorre com o avanço da doença^{2,3}



18 meses



3 anos de idade



5 anos de idade

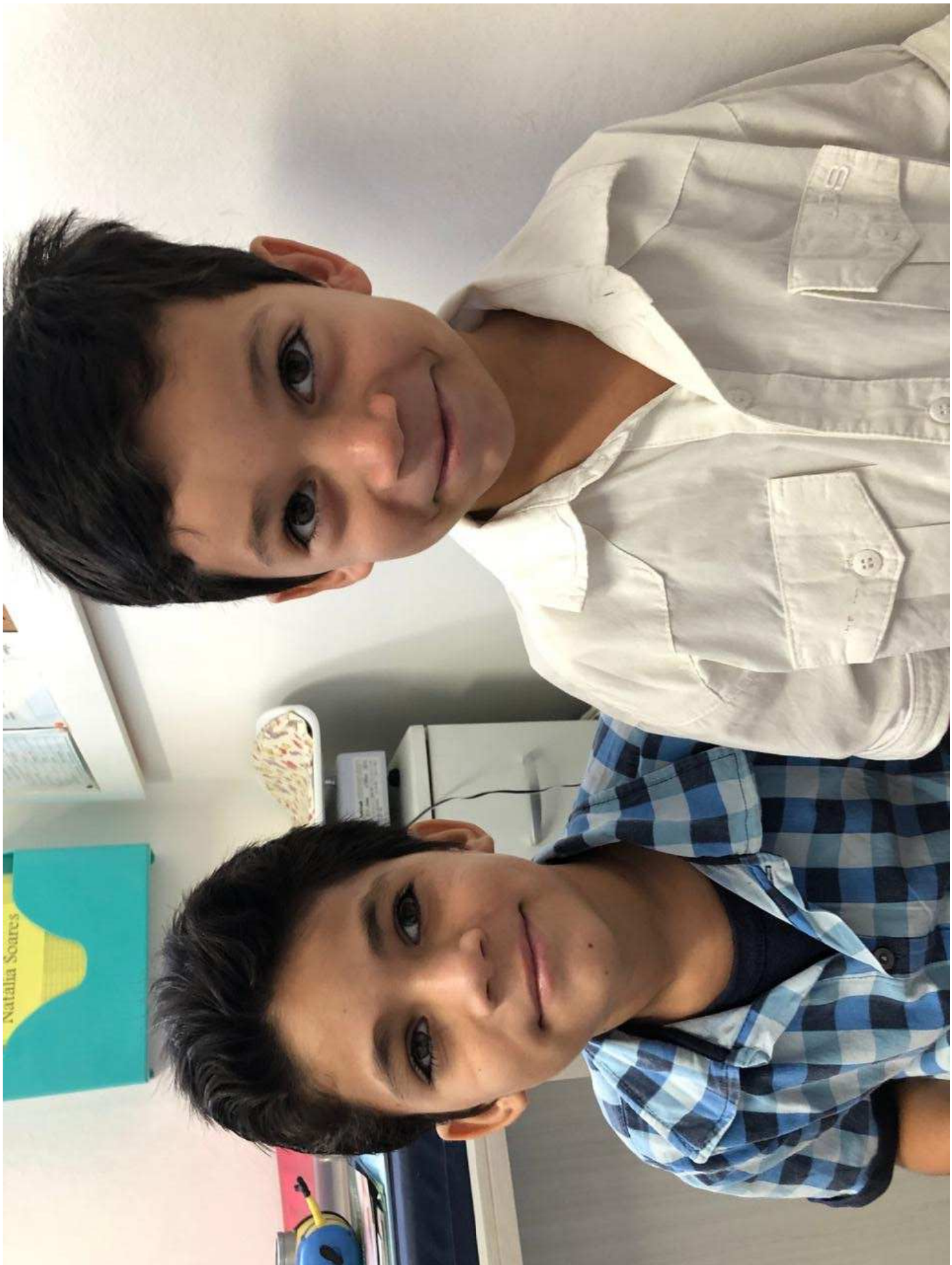


7 anos de idade



10 anos de idade

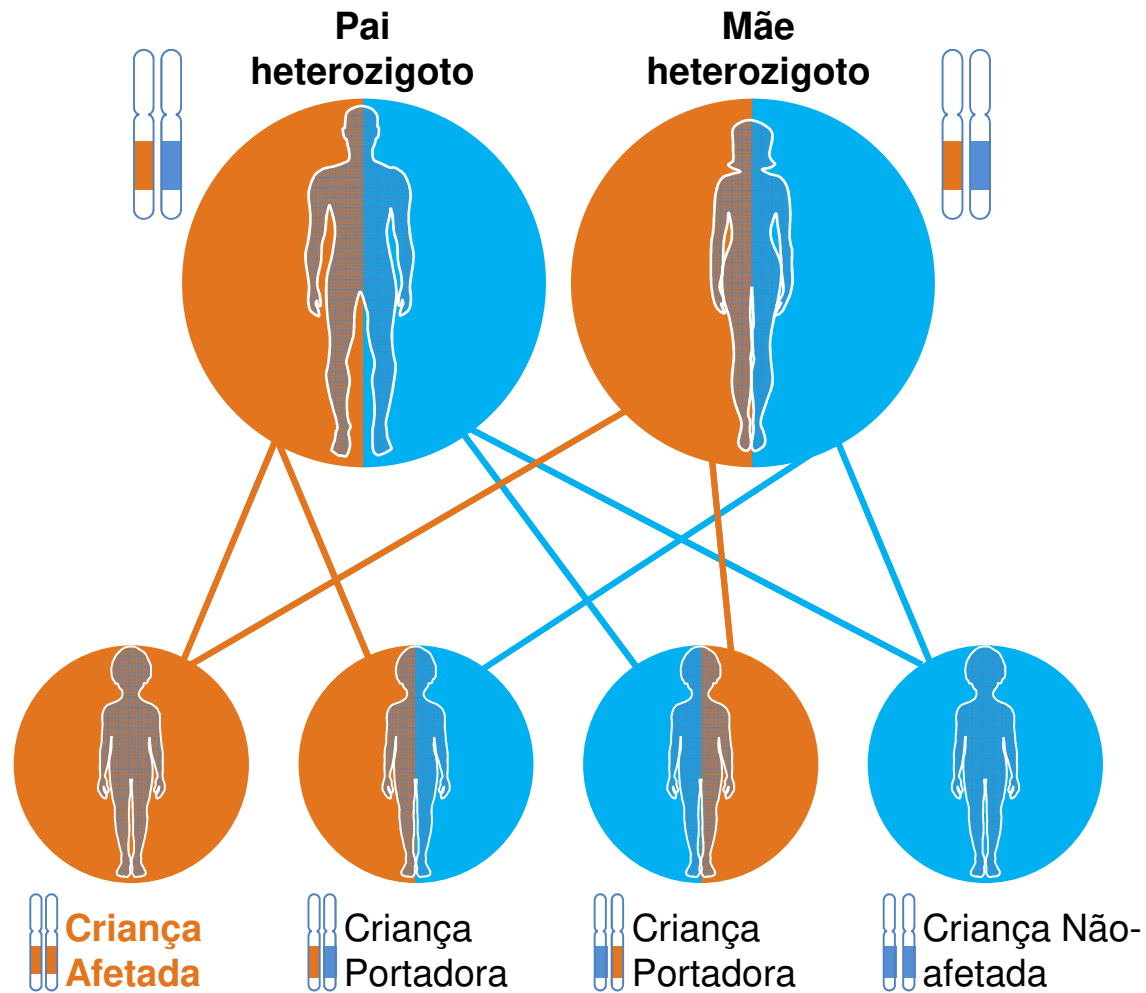
Referências: 1. Schulz A, et al. *Biochim Biophys Acta*. 2013;1832:1801-1806. 2. Mole SE, et al. 2001 Oct 10 [Updated 2013 Aug 1]. In: Pagon RA, et al., eds. GeneReviews. 3 Steinfeld R, et al. *Am J Med Genet*. 2002;112:347-354.



Natalia Soares

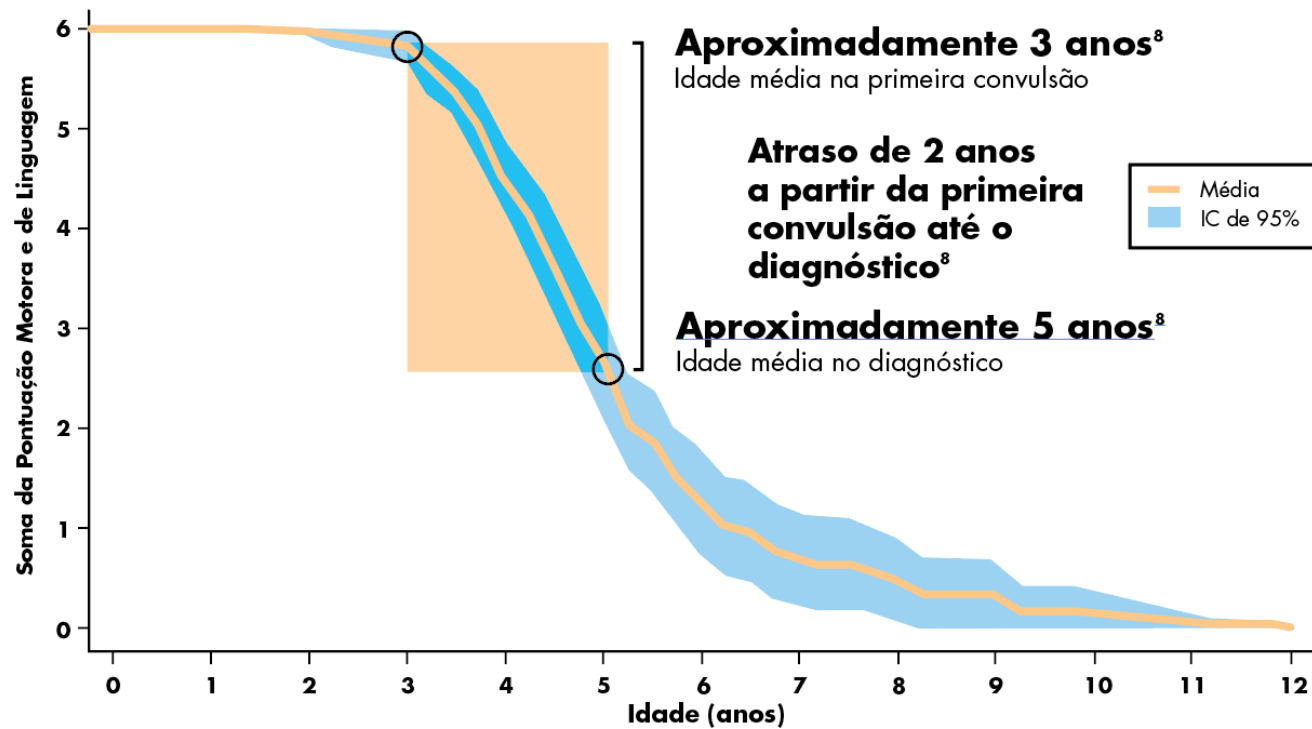


Padrão de Herança CLN e AME



A Doença CLN é uma Corrida Contra o Tempo

Declínio na Função Motora e da Linguagem¹



Referência: 1. Nickel M, et al. Poster session presented at: The 12th Annual WORLD Symposium; February-March 2016; San Diego, CA.

O Atendimento Multidisciplinar Promove Melhor Acompanhamento Para Crianças com a Doença



Referência: 1. Williams RE, et al. Poster session presented at: The 12th Annual WORLD Symposium; February-March 2016; San Diego, CA.



Os Objetivos do Tratamento e a Progressão da Doença

Especialistas observaram que reavaliar os objetivos e cuidados do tratamento é algo importante durante o curso da doença¹

- **No início da doença:** Manter a função global da criança pelo maior tempo possível
- **Fase tardia da doença:** Manter a qualidade de vida e controle da dor

Qualidade de Vida	Manutenção da função para prolongar a QoL (qualidade de vida) conforme a progressão da doença	Manutenção da QoL conforme a progressão da doença
Tratamento Médico	Tratamento de sintomas	Tratamento contínuo de sintomas. Prevenção e tratamento de complicações (por ex.: respiratórias, imobilidade, nutricionais)
Tratamento no Final da Vida	Discussões precoces sobre como será o futuro	Implementação do conceito de cuidados paliativos com suporte multidisciplinar para o paciente, os pais e a família
Suporte Familiar	Apoio psicossocial Apoio na transição	Essas atividades se tornam mais importantes

O tratamento específico da doença pode impactar positivamente a qualidade de vida da criança e da família¹

Referência: 1. Williams RE, et al. Poster session presented at: The 12th Annual WORLD Symposium; February-March 2016; San Diego, CA.





Dr. Ana Cecilia Menezes de Siqueira
IMIP Cetreim - Instituto de Medicina Integral
Professor Fernando Figueira
Gastroenterologia pediátrica e genética
Rua dos Coelhoos, 300 Centro Recife Pernambuco
50070-550 Recife
Brasil

Ordem nº: 62458047

Amostra recebida: 31 Mar., 2018

Tipo de amostra: sangue, cartão filtro

Data de coleta da amostra: 13 Mar., 2018

Data do relatório: 09 Abr., 2018

Tipo de relatório: Relatório Final



RESULTADO POSITIVO
Variantes patogênicas identificadas



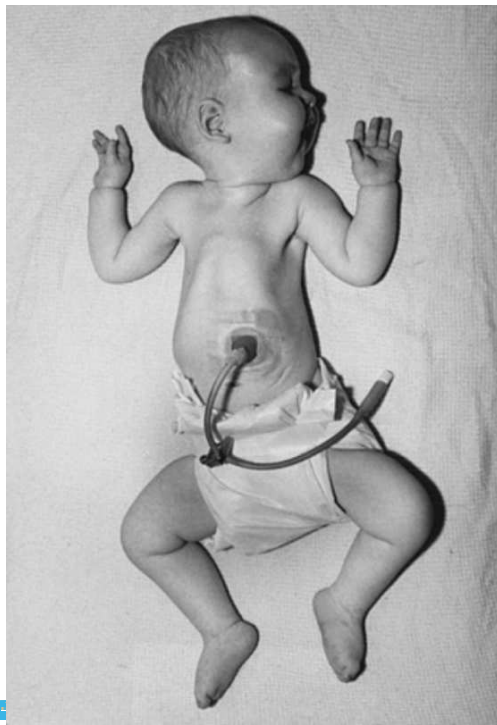


1 IN **50**
PEOPLE
CARRY THE
GENE

1. Jones C, et al. *Eur J Paediatr Neurol.* 2015;19(suppl 1):S64-S65; 2. Lunn MR & Wang CH. *Lancet.* 2008;371:2120-2133; 3. Arkblad E, et al. *Acta Paediatr.* 2009;98:865-872. 4. Tassie B, et al. *J Paediatr Child Health.* 2013;49:815-819; 5. Prior TW, et al. *Am J Med Genet A.* 2010;152A:1608-1616; 6. Jedrzejowska M, et al. *Neuroepidemiology.* 2010;34:152-157; 7. Ogino S, et al. *Eur J Hum Genet.* 2004;12:1015-1023; 8. Sugarman EA, et al. *Eur J Hum Genet.* 2012;20:27-32; 9. United States Census Bureau. *U.S. and world population clock.* <http://www.census.gov/popclock/>. Accessed Feb 2016; 10. World Population Statistics. *Population of Europe 2016.* <http://www.worldpopulationstatistics.com/population-of-europe/>. Accessed Feb 2016.

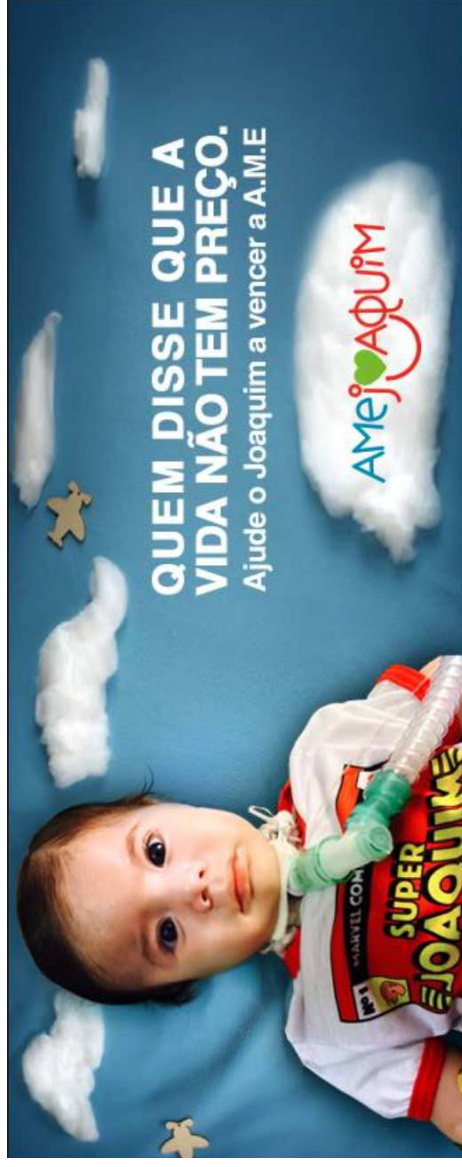
Expectativa de Vida

- Tipo zero: 6 meses
- Tipo I: 24 meses
- Tipo II: 70% vivem até os 25 anos.



FV2





SANTA CATARINA **nsc TV 4** HD

Justiça determina leilão para carro de família do bebê da campanha AME Jonatas



AME Antonella

ID da vaquinha: 532030

A Antonella tem 11 meses de vida, foi diagnosticada em 01/04/2019 com AME (Amiotrofia Muscular Espinhal), tipo 1, mediante exame de DNA. Essa doença é devastadora, rara e degenerativa, sendo que atualmente, só existe uma forma de pará-la, impedindo que ela avance diariamente.

12.62 %

contribua

R\$ 2.000.000

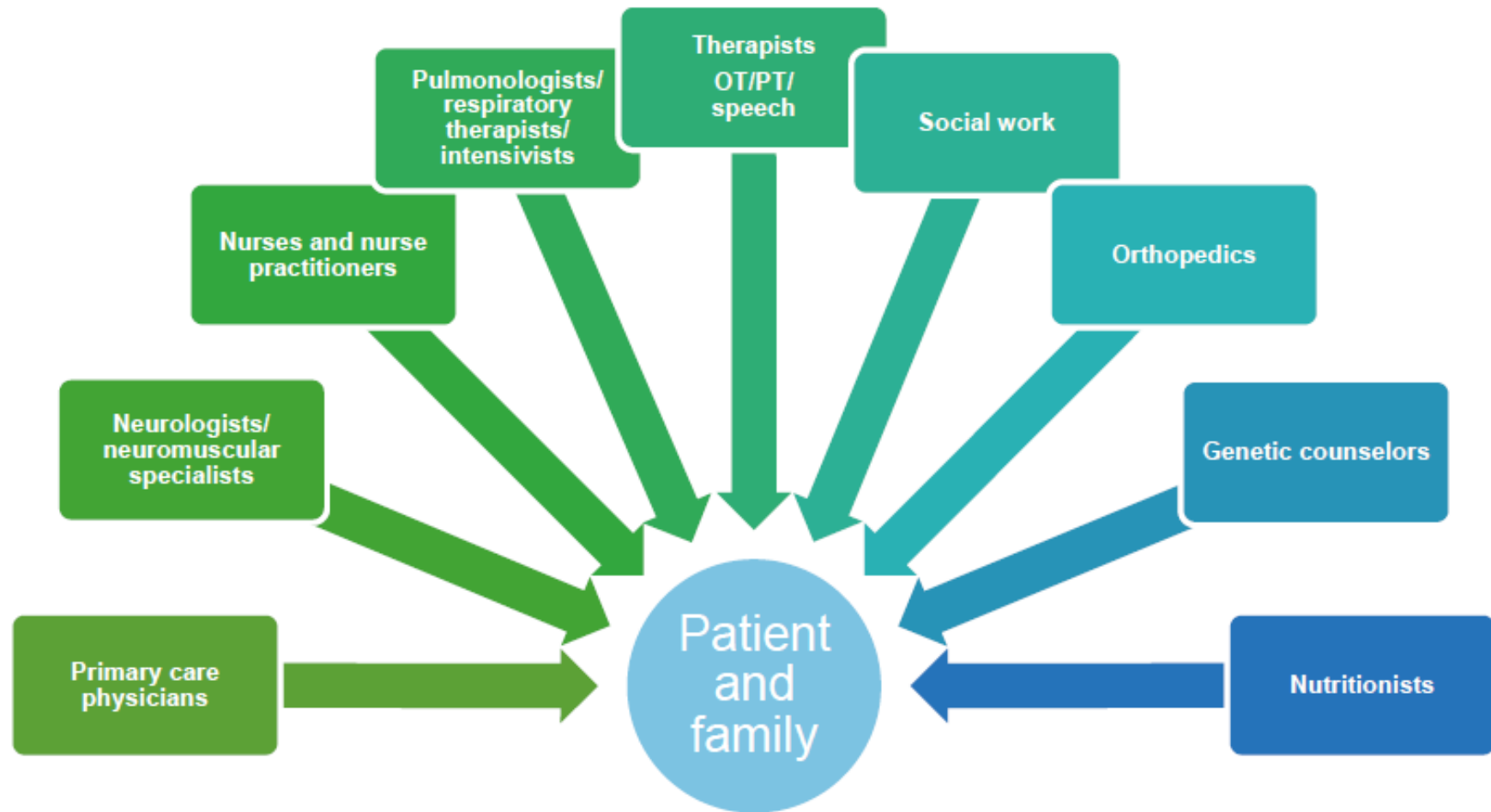
Objetivo

R\$ 252.381,15

Arrecadado

Graças a doação de jogador do Liverpool, campanha Ame João e Miguel alcança primeira meta

Cuidado Multidisciplinar



MINISTÉRIO DA SAÚDE

PORTARIA SCTIE/MS Nº 24

Toma pública a decisão de incorporar o nusinersena para atrofia muscular espinhal (AME) 5q tipo I, no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS.

O SECRETÁRIO DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INSUMOS ESTRATÉGICOS DO MINISTÉRIO DA SAÚDE, no uso de suas atribuições legais e com base nos termos dos art. 20 e art. 23 do Decreto 7.646, de 21 de dezembro de 2011, resolve:

Art. 1º Fica incorporado o nusinersena para atrofia muscular espinhal 5q tipo I, no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS, para pacientes com diagnóstico genético confirmatório que não estejam em ventilação mecânica invasiva permanente.

§1º O atendimento dos pacientes deverá ser realizado em centros de referência, com a disponibilização de cuidados multidisciplinares, avaliação da efetividade clínica, conforme disciplinado no Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas.

§2º A CONITEC fará a reavaliação da incorporação em 3 anos, contados a partir da publicação desta Portaria.

Art. 2º Conforme determina o art. 25 do Decreto 7.646/2011, o prazo máximo para efetivar a oferta ao SUS é de cento e oitenta dias.

Art. 3º O relatório de recomendação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) sobre essa tecnologia estará disponível no endereço eletrônico: <http://conitec.gov.br/>.

Art. 4º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação.


DENIZAR VIANNA ARAUJO

Conclusões

- ▣ Raras isoladas, mas frequentes em conjunto.
- ▣ Centros de referências.
- ▣ Exames diagnósticos.
- ▣ Tratamento multidisciplinar.
- ▣ Tratamento medicamentoso.
- ▣ Normas bem definidas.

FV3



