

SENADO FEDERAL – COMISSÃO DE DEFESA DOS DIREITOS DAS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA

# POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

BRASÍLIA/DF, 22 DE NOVEMBRO DE 2017



MINISTÉRIO DA  
**SAÚDE**



## Doenças raras - Conceitos

Origem	Prevalência em 100 mil	Referência
Estados Unidos	66-70 <200.000	Orphan Drug Act 1983
União Europeia	50 <215.000	Regulation EC no 141/2000
Japão	2,5-50 < 50.000	Orphan Drug Act 1993
Reino Unido	1,8 <1.000 (ultrarrara)	
Austrália	11	Orphan Drug Program 1997
Suécia	10	Swedish National Board of Health and Welfare
França	50	Regulation EC no 141/2000
Holanda	50	Regulation EC no 141/2000
Colômbia	20	
OMS	65	Organização Mundial da Saúde 2009

Fonte: Organização Mundial da Saúde - 2009; McCabe, Claxton e Tsuchiya - 2006; Hughes, Tunnage e Yeo - 2005; Rosselli e Rueda - 2011.

**ANVISA (2008)** → “doenças raras ou órfãs são aquelas que afetam um pequeno número de pessoas quando comparado com a população geral”

# Doenças raras - Conceitos

## OMS

- Afeta até 65 pessoas/100 mil indivíduos (1,3/2 mil)

## Epidemiologia

- Acometem de 6% a 8% da população
- O número exato de doenças raras é desconhecido
- Estimativa → 6 mil a 8 mil doenças
- Individualmente raras → conjunto significativo da população
- Problema de saúde relevante

## Causas

- Genéticas (80%)
- Ambientais (20%)

## Doenças raras - Desafios

*Dados epidemiológicos*

*Diagnóstico incorreto*

*PCDT*

- Falta de dados epidemiológicos
- Necessidade de reconhecimento da prevalência de pessoas com a doença no Brasil
- Tratamentos inespecíficos e inadequados
- Gera o agravamento do estado de saúde
- Início tardio de medidas que podem melhorar o prognóstico
- Exames desnecessários e tratamento inefetivo
- Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas estabelecidos
- 36 específicos para doença já existentes

## Doenças raras - Desafios

*Formação acadêmica*

- Pouco conhecimento
- Aconselhamento genético
- Médico centrado – não multi/interdisciplinar

*Ações judiciais*

- Pacientes, médicos, associações
- Juízes → decisões distintas (e até conflitantes)

## *Antecedentes da Política vigente*

## Antecedentes – Programa Nacional de Triagem Neonatal

- Portaria GM/MS nº 822, de 06 de junho de 2001 (Fases I, II, III e IV)
  - Objetivo geral → desenvolvimento de ações de triagem neonatal em fase pré-sintomática, acompanhamento e tratamento das doenças congênitas detectadas inseridas no Programa em todos os nascidos vivos, promovendo o acesso, o incremento da qualidade e da capacidade instalada dos laboratórios especializados e serviços de atendimento, bem como organizar e regular o conjunto destas ações de saúde
- Fenilcetonúria e Hipotireoidismo Congênito
- Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias
- Fibrose Cística
- Hiperplasia Adrenal Congênita e Deficiência de Biotinidase

# Antecedentes – Política Nacional em Genética Clínica e PDP

## Portaria GM/MS nº 81/2009

- Política Nacional em Genética Clínica
- Incluiu PCDT ligados às doenças raras no âmbito do SUS
- Implicou a oferta de 45 medicamentos e tratamentos cirúrgicos e clínicos



# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR

Portaria SCTIE/MS nº 5, de 30/01/2014.

- Incorporou a avaliação diagnóstica
- Procedimentos laboratoriais (15 exames moleculares e de citogenética)
- Aconselhamento genético para DR

Portaria GM/MS nº 199, de 30/01/2014. (\*)

- Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR
- Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com DR no âmbito do SUS
- Institui incentivos financeiros de custeio de atendimentos e exames

(\*) Republicada para consolidar as alterações introduzidas pela Portaria nº 981/GM/MS, 20 de maio de 2014, publicada no DOU nº 95, de 21 de maio de 2014, Seção I, página 44

**Objetivos: reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos**

# *Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR*

POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS



MINISTÉRIO DA  
SAÚDE



# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR

A política está organizada na forma de **2 eixos** estruturantes, que permitem classificar as doenças raras de acordo com suas características comuns, com a finalidade de maximizar os benefícios aos usuários

## Eixos estruturantes

**EIXO I - Doenças Raras de origem genética**

**1: Anomalias Congênicas e Manifestação Tardia**

**2: Deficiência Intelectual**

**3: Erros Inatos do Metabolismo**

**EIXO II - Doenças Raras de origem não-genética**

**1: DR infecciosas**

**2: DR inflamatórias**

**3: DR autoimunes**

**4: Outras DR de Origem NG**

# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR

Código	Procedimento
03.01.01.019-6	<b>Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 1 - Anomalias congênitas ou de manifestação tardia</b>
03.01.01.020-0	<b>Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 2 - Deficiência intelectual</b>
03.01.01.021-8	<b>Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 3 – Erros inatos do metabolismo</b>
03.01.01.022-6	<b>Aconselhamento genético</b>
02.02.10.005-7	Focalização isoelétrica da transferrina
02.02.10.006-5	Análise de DNA pela técnica de Southern Blot
02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA
02.02.10.008-1	Identificação de mutação/rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação
02.02.10.009-0	FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença
02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases
02.02.10.012-0	Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa
02.02.10.013-8	Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada)
02.02.10.014-6	Dosagem quantitativa de carnitina, perfil de acilcarnitinas
02.02. 10.015-4	Dosagem quantitativa de aminoácidos
02.02.10.016-2	Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos
02.02.10.017-0	Ensaio enzimáticos no plasma e leucócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
02.02.10.018-9	Ensaio enzimáticos em eritrócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
02.02.10.019-7	Ensaio enzimáticos em tecido cultivado para diagnóstico de erros inatos do metabolismo

# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR

## Importância do diagnóstico

- Redução do sofrimento na busca pelo diagnóstico
- Prevenção do agravamento do quadro do paciente
- Elaboração do plano de tratamento mais adequado
- Orientação da família quanto ao prognóstico
- Aconselhamento genético
- Obtenção de dados epidemiológicos

# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR

**Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras:** oferece atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar

**Serviço de Referência em Doenças Raras:** oferece atenção diagnóstica e terapêutica específica, em caráter multidisciplinar, de acordo com o seguinte:

no mínimo dois (2) grupos do eixo de doenças raras de origem genética

**OU**

no mínimo dois (2) grupos do eixo de doenças raras de origem não genética

**OU**

no mínimo um (1) grupo do eixo doenças raras de origem não genética e um (1) grupo do eixo de doenças raras de origem genética

# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR

Além do financiamento dos exames há previsão do custeio mensal das equipes:

Serviços de Atenção **Especializada** em Doenças Raras



- Incentivo financeiro - **R\$ 11.650,00** por equipe.
- Equipe mínima (Médico, Enfermeiro e Tec. Enfermagem)
- Habilitação de mais serviços - **R\$ 5.750,00**
  - Máximo de 5 Serviços por estabelecimento.
  - Inclusão de mais 1 (um) profissional médico por serviço.

Serviços de **Referência** em Doenças Raras



- Incentivo financeiro - **R\$ 41.480,00** por equipe.
- Equipe mínima (Médico, Enfermeiro e Tec. Enfermagem + Geneticista, Neurologista, Psicólogo, Assistente Social + específicos de acordo com o perfil do serviço)
- Não será permitido à habilitação de mais de um Serviço de Referência no mesmo estabelecimento de saúde

# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR

## Funções dos Serviços Especializados e Serviços de Referência em DR

1. Acolher a demanda de cuidado e investigação em casos suspeitos ou confirmados de pessoas com DR
2. Ofertar consulta especializada multiprofissional às pessoas com DR
3. Tratamento de suporte e complementar local ou referenciado
4. Matriciamento dos demais pontos de atenção da RAS
5. Coordenação do cuidado em DR
6. Ser a referência para solicitação de exames diagnósticos em DR na RAS
7. Ofertar o aconselhamento genético, quando indicado



# *Avanços*

# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR

UF	MUNICÍPIO	CNES	NOME DO ESTABELECIMENTO
PR	Curitiba	015563	Hospital Pequeno Príncipe de Curitiba
GO	Anápolis	2437163	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Anápolis
PE	Recife	2711303	Associação de Assistência à Criança Deficiente – AACD/PE
RJ	Rio de Janeiro	2708353	Instituto Nacional Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira - IFF Fiocruz
RS	Porto Alegre	2237601	Hospital de Clínicas de Porto Alegre/RS
DF	Brasília	2649527	Hospital de Apoio de Brasília
SP	Santo André	2789582	Ambulatório de Especialidade da FUABC/Faculdade de Medicina ABC/Santo André

# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR

**Atualmente, o SUS dispõe de PCDT para as seguintes doenças raras:**

CONDIÇÃO	PORTARIA DO PCDT
1- Acromegalia (Retificado em 03/04/2013)	Portaria SAS/MS nº 199 – 25/02/2013.
2- Anemia Aplástica, Mielodisplasia e Neutropenias 3- Constitucionais – Uso de Fatores estimulantes de Crescimento de Colônias de Neutrófilos	Portaria SAS/MS nº 113 – 04/02/2016.(*)
3- Angioedema Hereditário	Portaria SAS/MS nº 109 – 23/04/2010.
4- Aplasia Pura Adquirida Crônica da Série Vermelha (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 227 – 10/05/2010.
5- Artrite Reativa – Doença de Reiter	Portaria SAS/MS nº 1.150 – 11/11/2015.(*)
6- Artrite Reumatoide	Portaria SAS/MS nº 966 – 27/06/2015.(*)
7- Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo	Portaria SAS/MS nº 110 – 10/05/2010.
8- Dermatomiosite e Polimiosite	Portaria SAS/MS nº 206 – 23/04/2010.
9- Diabete Insípido	Portaria SAS/MS nº 1.299 – 21/11/2013.(*)
10- Distonias Focais e Espasmo Hemifacial	Portaria SAS/MS nº 376 – 10/11/2009.
11- Doença de Crohn	Portaria SAS/MS nº 996 – 02/10/2014.(*)
12- Doença de Gaucher	Portaria SAS/MS nº 1.266 – 14/11/2014.(*)
13- Doença de Paget – Osteíte deformante	Portaria SAS/MS nº 456 – 21/05/2012.
14- Doença de Wilson	Portaria SAS/MS nº 1.318 – 25/11/2013.(*)
15- Doença Falciforme (rara em parte do Brasil)	Portaria SAS/MS nº 55 – 29/01/2010.
16- Esclerose Lateral Amiotrófica	Portaria SAS/MS nº 1.151 – 11/11/2015.(*)
17- Espondilite Ancilosante	Portaria SAS/MS nº 640 – 24/07/2014.

(\*) Portaria de atualização.

**POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS**



MINISTÉRIO DA  
SAÚDE



# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR

Atualmente, o SUS dispõe de PCDT para as seguintes doenças raras:

DOENÇA	PORTARIA DO PCDT
18- Fenilcetonúria	Portaria SAS/MS nº 1.307 – 22/11/2013.(*)
19- Fibrose Cística	Portaria SAS/MS nº 224 – 10/05/2010.
20- Hepatite Autoimune	Portaria SAS/MS nº 457 – 21/05/2012.
21- Hiperplasia Adrenal Congênita	Portaria SAS/MS nº 16 – 15/01/2010.
22- Hipoparatiroidismo	Portaria SAS/MS nº 14 – 15/01/2010.
23- Hipotireoidismo Congênito	Portaria SAS/MS nº 1.161 – 19/11/2015.(*)
24- Ictioses Hereditárias	Portaria SAS/MS nº 1.162 – 19/11/2015.(*)
25- Imunodeficiências Primárias com Deficiência de Anticorpos	Portaria SAS/MS nº 495 – 11/09/2007.
26- Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison)	Portaria SAS/MS nº 1.170 – 19/11/2015.(*)
27- Insuficiência Pancreática Exócrina	Portaria SAS/MS nº 112 – 04/02/2016.(*)
28- Lúpus Eritematoso Sistêmico.	Portaria GM/MS nº 100 – 07/02/2013.
29- Miastenia Gravis	Portaria SAS/MS nº 1.169 – 19/11/2015.(*)
30- Osteogênese Imperfeita	Portaria SAS/MS nº 1.306 – 22 /11/2013.
31- Púrpura Trombocitopênica Idiopática (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 1.316 – 22/11/2013.
32- Síndrome de Guillain-Barré	Portaria SAS/MS nº 1.171 – 19/11/2015.(*)
33- Síndrome de Turner	Portaria SAS/MS nº 223 – 10/05/2010.
34- Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes	Portaria SAS/MS nº 459 – 21/05/2012.
35- Síndrome Hipereosinofílica	Portaria SAS/MS nº 783 – 29/08/2014.
36- Deficiência da Biotinidase	Aguardando a ANVISA decidir sobre a Biotina para publicar-se a portaria do protocolo.

(\*) Portaria de atualização.

**POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS**



MINISTÉRIO DA  
SAÚDE



# ***PCDT de doenças raras***

**POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS**



**MINISTÉRIO DA  
SAÚDE**



# Elaboração dos PCDT de doenças raras

## Princípio

- **“incorporação e uso de tecnologias** voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na RAS, **incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais** quando indicados no âmbito do SUS, que devem ser resultados das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT)”

## Responsabilidade do MS

- “estabelecer, através de PCDT, recomendações de cuidado para tratamento de doenças raras, levando em consideração a incorporação de tecnologias pela CONITEC, de maneira a qualificar o cuidado das pessoas com doenças raras”

# Elaboração dos PCDT de doenças raras

## Priorização na elaboração dos PCDT de doenças raras

### - A questão:

- Painel de especialistas em maio/2014 com priorização das condições a terem PCDT criados no âmbito do SUS
- Portaria SCTIE/MS nº 19/2015 → 43 condições/grupos priorizados para publicação até 2018

### - Os problemas:

- Desistência/desinteresse de grupos elaboradores
- Reaproveitamento de condições em protocolos já existentes
- Condições não priorizadas abordadas por outros instrumentos do MS (PROADI)
- Problemas de registro na Anvisa, de precificação na CMED e de não comercialização
- Emergências em saúde → Zika vírus e microcefalia
- Cenário político-econômico → troca de dirigentes e contingenciamento de recursos

**POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS**



MINISTÉRIO DA  
SAÚDE



# Elaboração dos PCDT de doenças raras

## - Propostas:

- Acelerar o processo para cumprimento da lista pactuada
- Incorporação de condições na revisão de protocolos já existentes
- Adiantamento dos protocolos em etapas mais avançadas de elaboração
- Restabelecimento do contato com os grupos elaboradores e recrutamento de novos parceiros



## Elaboração dos PCDT de doenças raras

### - Avanços recentes

- Consulta pública nº 33 - Proposta de incorporação do medicamento idursulfase para o tratamento de mucopolissacaridose tipo II
- Consulta pública nº 36 - Proposta de incorporação do tafamidis meglumina para o tratamento da polineuropatia amiloidótica familiar
- Consulta pública nº 47 - Proposta de elaboração do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas mucopolissacaridose tipo I
- Relatório nº 293 – Laronidase como terapia de reposição enzimática na mucopolissacaridose tipo I – incorporado
- Relatório nº 294 – PCDT para deficiência de biotinidase – aguardando decisão

## CONSULTA PÚBLICA Nº 355, DE 19 DE JUNHO DE 2017

- **OBJETIVO:** Estabelecer procedimento especial para anuência de ensaios clínicos, certificação de boas práticas de fabricação e registro de novos medicamentos para tratamento, diagnóstico ou prevenção de doenças raras.
- Condições necessárias para designação de medicamento para doença rara:
  - ✓ I – seja utilizado em condição séria debilitante; e
  - ✓ II – altere de forma significativa a evolução ou possibilite a remissão da doença.



# CONSULTA PÚBLICA Nº 355, DE 19 DE JUNHO DE 2017

## Anuência de ensaios clínicos a serem realizados no Brasil



- Avaliação, pela Anvisa, em até trinta dias após a submissão ou cumprimento de exigências.

## Certificação de boas práticas de fabricação

- Emissão de parecer, pela Anvisa, em até cento e vinte dias após a submissão da solicitação de certificação.

## Registro de Medicamento

- Reunião de pré-submissão em até 60 dias após a 1ª solicitação de registro em outra agência reguladora;
- Submissão de registro em até 30 dias após a realização da reunião de pré-submissão;
- Avaliação, pela Anvisa, em até 60 dias após a submissão, com emissão de notificação de exigência ou parecer conclusivo;
- Cumprimento das exigências em até 30 dias;
- Avaliação do cumprimento das exigências em até 45 dias, com possibilidade de encaminhar novas exigências ou emitir parecer conclusivo.



*Participação é a palavra de ordem  
para as mudanças sociais*  
Raul Cutait

[altacomplexidade@saude.gov.br](mailto:altacomplexidade@saude.gov.br)

**Coordenação-Geral de Atenção Especializada  
Departamento de Atenção Especializada e Temática  
Secretaria de Atenção à Saúde  
Ministério da Saúde**