



# **A Atrofia Muscular Espinhal no Brasil.**

# A História...



- O termo *amiotrofia espinhal progressiva* foi usado pela primeira vez pelo neurologista alemão Johann Hoffmann em 1893. O tipo infantil da AME foi descrito pelo neurologista austríaco Guido Werdnig em 1891. O tipo juvenil da AME recebeu o nome dos neurologistas suecos Lisa Welanders e Erik Kugelberg, que diferenciaram a doença das distrofias musculares em 1956.

# O que é a Atrofia Muscular Espinhal?



- As Atrofias Musculares Espinhais (AME) têm origem genética e caracterizam-se pela atrofia muscular secundária à degeneração de neurônios motores localizados no corno anterior da medula espinhal. A AME, a segunda maior desordem autossômica recessiva fatal, depois da Fibrose Cística (1:6000), afeta aproximadamente 1 em 10.000 nascimentos, com uma frequência de doentes de 1 em 50 portadores.

# Tipos de AME



- Tipo I (AME infantil - Werdnig-Hoffmann)
- Tipo II (AME intermediária)
- Tipo III (AME juvenil - Kugelberg-Welander)
- Tipo IV (AME adulta)



# A AME nos dias atuais...



**125 ANOS SE PASSARAM, E  
NOS DIAS ATUAIS A  
ATROFIA MUSCULAR  
ESPINHAL CONTINUA  
MATANDO NOSSAS  
CRIANÇAS.**

# Até quando???



# Políticas Públicas para doenças neuromusculares



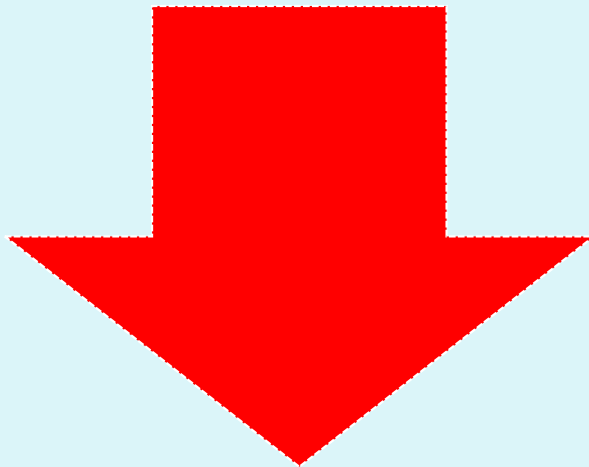
- **LEI Nº 11.105, DE 24 DE MARÇO DE 2005** que regulamenta as pesquisas com células tronco.
- **Portaria nº 1.370/GM/MS, de 3 de junho de 2008**, que institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), o Programa de Assistência Ventilatória Não Invasiva aos Portadores de Doenças Neuromusculares;
- **Portaria nº 370/SAS/MS, de 4 de julho de 2008**, que estabelece o rol de doenças neuromusculares incluídas no Programa de Assistência Ventilatória Não Invasiva aos Portadores De Doenças Neuromusculares e as Indicações Clínicas para a utilização de ventilação não invasiva em pacientes portadores de doenças neuromusculares.
- **Portaria nº 963/GM/MS, de 27 de maio de 2013**, que redefine a Atenção Domiciliar no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS);
- **Portaria nº 190 de 30 de Janeiro de 2014**, institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

# Políticas Públicas no Brasil para a AME



**1891**

**(Descoberta da doença)**



**2016**

**(Nenhuma)**



# Sem Políticas Públicas, o que nos resta à fazer?



- ✓ Ver o Judiciário como a última alternativa para obtenção do medicamento ou tratamento ora negado pelo SUS/PRIVADO, seja por falta de previsão na RENAME (Relação Nacional de Medicamentos), seja por questões orçamentárias. É reflexo de um sistema de saúde deficitário, que não consegue concretizar a contento a proteção desse Direito Fundamental.
- ✓ A saúde é um direito internacionalmente reconhecido, encontrando-se inserido em diversos documentos de âmbito mundial e na maioria das Cartas Constitucionais dos países democráticos.

**A Judicialização da saúde tornou-se um problema diário, grave e crescente que desafia autoridades nos três níveis do Poder Executivo.**

# Quanto vale uma vida?



**Fêfê**



**Lucas**



**Camille**

**A vida dos nossos  
filhos não tem preço!**

# Uma luz no fim do túnel: NUSINERSEN.



- Nusinersen (anteriormente, IONIS-SMNR<sub>x</sub>, ISIS-SMNR<sub>x</sub>) é uma droga experimental para a atrofia muscular espinhal desenvolvido pela Ionis Pharmaceuticals e Biogen com apoio financeiro da SMA Foundation. Ele é um oligonucleótido anti-sentido proprietária que modula de splicing alternativo do gene SMN2, funcionalmente convertendo-o gene SMN1.

A partir de agosto de 2016, um ensaio de fase III em tipo 1 AME pacientes foi terminou mais cedo com a Biogen tomando a decisão de enviar para a aprovação regulamentar o nusinersen neste tipo AME. Outro ensaio de fase III em tipos 2 e 3 para pacientes com AME está em curso.

O fármaco é administrado diretamente ao sistema nervoso central, utilizando a injeção intratecal, uma vez a cada 3-4 meses.

- Nusinersen tem designação de medicamento órfão nos Estados Unidos e na União Europeia.

# Promoção do desenvolvimento de medicamentos órfãos



## Os “Medicamentos Órfãos”

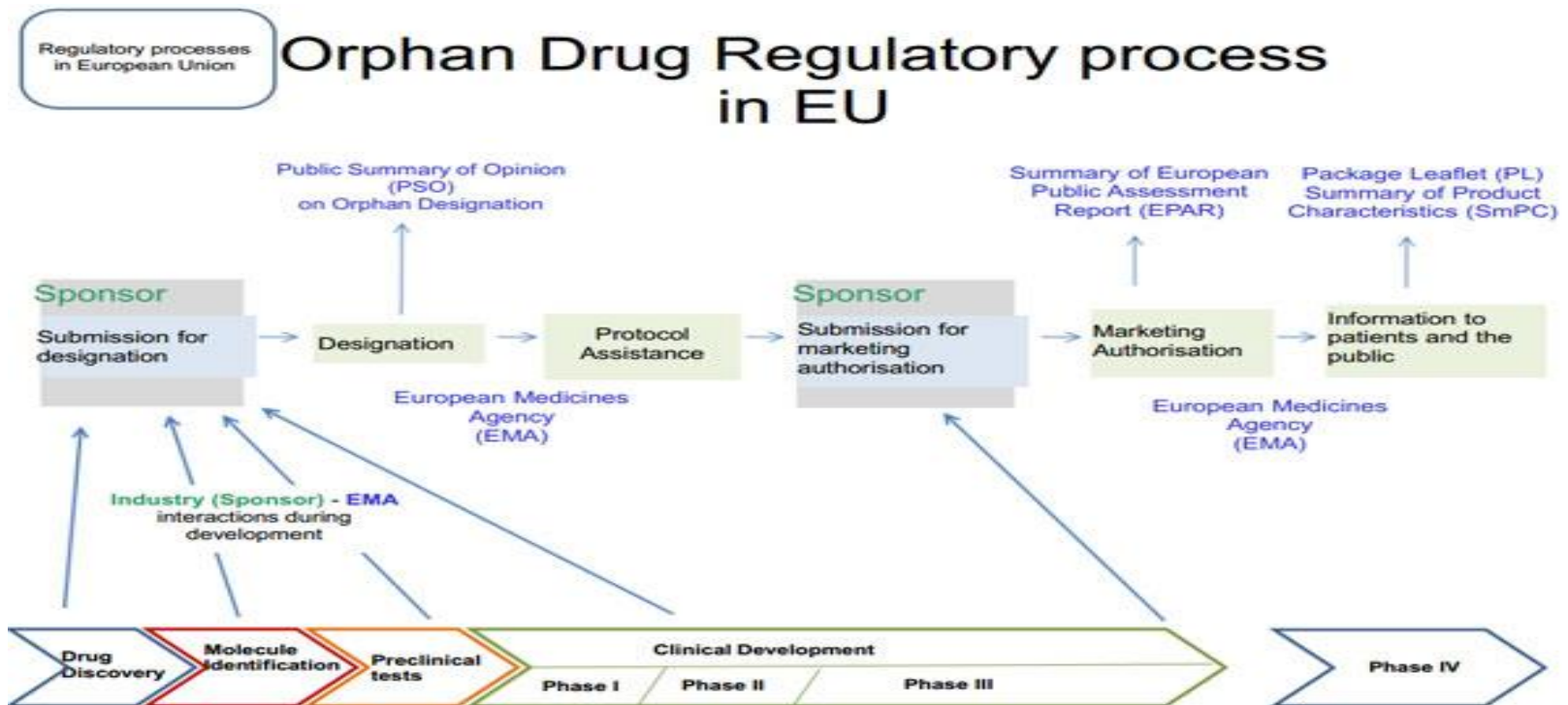
Os “medicamentos órfãos” são produtos médicos destinados à prevenção, diagnóstico ou tratamento de doenças muito graves ou que constituem um risco para a vida e que são raras. Estes medicamentos são designados como “órfãos” porque, em condições normais de mercado, a indústria farmacêutica tem pouco interesse no desenvolvimento e comercialização de produtos dirigidos para o pequeno número de doentes afetados por doenças muito raras.

O número crescente de doenças raras que aguardam tratamento constitui um problema de saúde pública importante. É frequente a escassez de incentivos aos fabricantes de medicamentos e a inexistência de documentação que fundamente a limitação do número de pedidos de novos medicamentos órfãos.

A legislação relativa aos medicamentos órfãos tem como objetivo proporcionar incentivos para que as companhias farmacêuticas desenvolvam e comercializem medicamentos para o tratamento das doenças raras.

Em 1983 os EUA foram pioneiros ao aprovar a lei de medicamentos órfãos. Nos anos 1990 o Japão e Austrália também se adequaram, e em 1999 a revolução sobre medicamentos órfãos também ocorreu na Europa com o regulamento da EU.

A ilustração que se segue mostra as etapas do procedimento centralizado na Europa desde o pedido de designação enquanto medicamento órfão até à autorização de introdução no mercado.



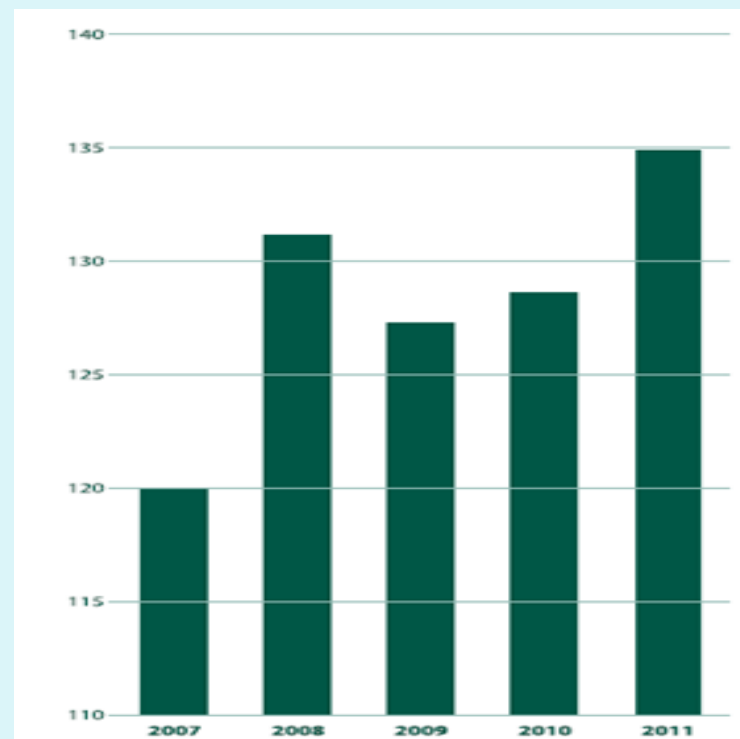
# Incentivos proporcionados pelo Regulamento Europeu as indústrias farmacêuticas:

- ✓ Exclusividade de mercado na EU;
- ✓ Aconselhamento científico aos protocolos experimentais;
- ✓ Redução de taxas;
- ✓ Investigação financiada pela EU.



*Os gastos mundiais da indústria Farmacêutica em Pesquisa e Desenvolvimento em 2011 foi de US\$135 bilhões*

**Fonte:** Evaluate Pharma, 2010





# Cenário Brasileiro para Medicamentos Orfãos:



A inovação tecnológica é um dos principais determinantes do desenvolvimento socioeconômico dos países. (JONES & WILLIAMS, 1999). Países que possuem programas de inovação tecnológica normalmente são nações mais ricas, possuem um parque industrial mais avançado e têm menos desigualdade social.

**Principais fatores que influenciam na decisão de investir em P&D no Brasil: Falta Vontade Política.**

Tabela 4.7. Principais fatores que influenciam na decisão da matriz de investir em P&D no Brasil

| Fatores  | Respostas ponderadas pela importância |
|--|---------------------------------------|
| Disponibilidade de pessoal capacitado em qualidade                         | 92                                    |
| Custo de fazer P&D no Brasil   | 46                                    |
| Crescimento do mercado   | 31                                    |
| Tamanho do mercado   | 31                                    |
| Nível de excelência do setor acadêmico e de pesquisas na área de interesse | 30                                    |
| Presença de unidade fabril (proximidade com a fabricação)                  | 28                                    |
| Custo de mão de obra qualificada   | 20                                    |
| Incentivos e políticas públicas favoráveis                                 | 20                                    |

Fonte: Queiroz et al. (2009).

# Cenário no Brasil???



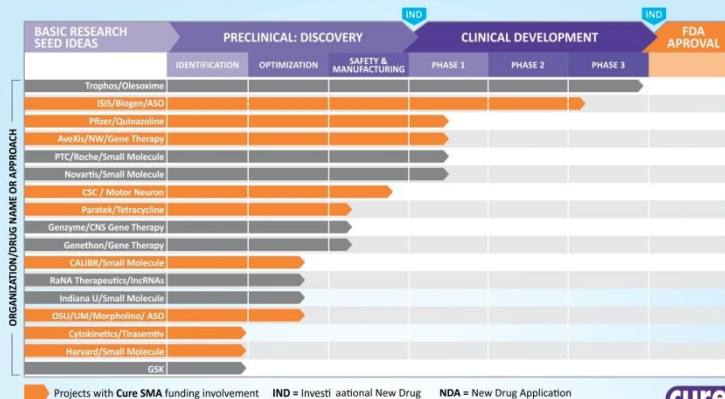
**Aguardamos a decisão do Supremo Tribunal Federal (STF) sobre o fornecimento de remédios de alto custo à população pelo governo, mediante decisão judicial.**



# Sociedade Civil como agente de mudanças:

## SMA DRUG PIPELINE: OCTOBER 2014

This year, we are funding research with more breadth, depth, and diversity than ever before. This chart shows the drugs and therapies that are currently in the pipeline for SMA, including a few that are just steps away from FDA approval.



**cure  
SMA**

## Atrofia Muscular Espinhal - AME. Você conhece?

A Atrofia Muscular Espinhal é uma doença genética neuromuscular de ordem recessiva que afeta o neurônio motor fazendo com que ele produza muito pouco a proteína responsável pelo bom funcionamento dos músculos, causando assim perda de força e atrofia muscular. É uma doença muito séria e pouco conhecida.

Afeta 1 em cada 10.000 nascidos vivos e 1 em cada 40 pessoas é portadora do gene. É a segunda maior causa de óbitos em crianças até dois anos de idade e não tem cura. A falta de informação e conhecimento são os maiores inimigos dos pacientes e familiares.

No Brasil não existem políticas públicas para diagnóstico e tratamento adequado. No Brasil as famílias de AME têm lutado incansavelmente para melhorar a qualidade de vida dos pacientes e divulgar a doença. A missão das famílias de AME consiste em distribuir: Cuidados, carinho e conhecimentos! Mas queremos mais! Não são aceitas mais condenações! Diagnósticos não são destinos!

Enquanto houver vida, haverá esperança!

Estamos vivendo um momento de grande e real esperança, com medicamentos em fase avançada de pesquisa. Um momento de grande esperança que faz as famílias de AME dizerem: Sim, nós podemos curar a AME!

E assim iniciou-se uma grande campanha mundial para divulgar a doença e chamar a atenção do poder público e da comunidade em geral sobre essa doença que afeta tantas crianças e famílias silenciosamente. Você também pode ajudar! Basta fazer uma foto com o cartaz dizendo: Nós Podemos Curar a AME! Compartilhe nas redes sociais com #cureSMA, desafiando seus amigos a fazerem o mesmo. Quanto mais pessoas compartilharem mais alto este grito será ouvido! As famílias de AME não vão parar enquanto não encontrarem um caminho!

**NÓS  
PODEMOS  
CURAR  
a AME**  
#cureSMA



**Saiba mais!**  
(85) 9913.9057

[www.abramebrasil.org](http://www.abramebrasil.org)  
[www.aclamebrasil.org.br](http://www.aclamebrasil.org.br)  
[atrofiaespinhal.org](http://atrofiaespinhal.org)

- ✓ Investimos em informações sobre a doença;
- ✓ Realizamos Congressos e Workshops;
- ✓ Damos assistência nas áreas:
  - Social
  - Saúde
  - Educação
- ✓ Projetos ABRAME:
  - Professor Itinerante;
  - Energia Solar;
  - Doação de Fraldas e leites;
  - Quando a UTI é no lar;
  - Lazer para TODOS;
  - Assistência Jurídica;
  - Encaminhamentos para consultas e exames;
  - Empréstimos de equipamentos e materiais médico hospitalar.



# Necessidades urgentes para os Portadores de AME no Brasil.



- ✓ Diagnósticos,
- ✓ Acesso aos grandes centros;
- ✓ Mão de obra capacitada;
- ✓ Acesso a tratamento paliativos;
- ✓ Acesso a Equipamentos de Ventilação Mecânica;
- ✓ Máquina de tosse;
- ✓ Cadeiras de rodas;
- ✓ Órteses;
- ✓ Acesso a Escola regular;
- ✓ Internação e assistência domiciliar.
- ✓ Acesso ao Nusinersen quando o mesmo for liberado.

# Desafios:



- ✓ Fazer um cadastro nacional com acesso interligado de todas as associações nacionais;
- ✓ Manter um contato mais próximo com MS, CONITEC e ANVISA para efetivarmos Políticas Públicas voltadas para esse público;
- ✓ Profissionais, e Centros de saúde interessados em assistir Portadores de AME;
- ✓ Unir forças para que os direitos a medicamentos de alto custo dos Pacientes com doenças raras sejam mantidos pelo STF.
- ✓ Manter um relacionamento mais próximo com os laboratórios.



# Minha maior e melhor experiência de vida com a AME... Meu filho!



**Lucas Braga, AME I, 14 anos e 11 meses.**

# Obrigada!

