

Audiência Pública sobre Atrofia Muscular Espinhal

5 de Outubro, 2016 - Brasília, DF

IZABEL KROPSCH

AAME - Amigos da Atrofia Muscular Espinhal

ALIANÇA BRASILEIRA PELA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL



Atrofia Muscular Espinhal

- ◆ Doença neuro-muscular progressiva;
- ◆ Causa perda de força e atrofia muscular;
 - ◆ 1 em 40 pessoas são portadores;
 - ◆ 1 em 6.000-10.000 são afetados;
 - ◆ Líder genética em óbitos até 2 anos;
- ◆ O diagnóstico é feito por exame de sangue (DNA);

Atrofia Muscular Espinhal

- ◆ Os cuidados adequados ampliam a sobrevida com qualidade de vida;
- ◆ A falta de informação é o maior inimigo dos pacientes e familiares;
- ◆ Muitos pacientes vão a óbito sem diagnóstico;
- ◆ Afeta, em sua maioria (+75%), a 1a. infância;

◆ MAS HÁ ESPERANÇA - NÓS PRECISAMOS DE VOCÊS!



CADASTRO NACIONAL DE PESSOAS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

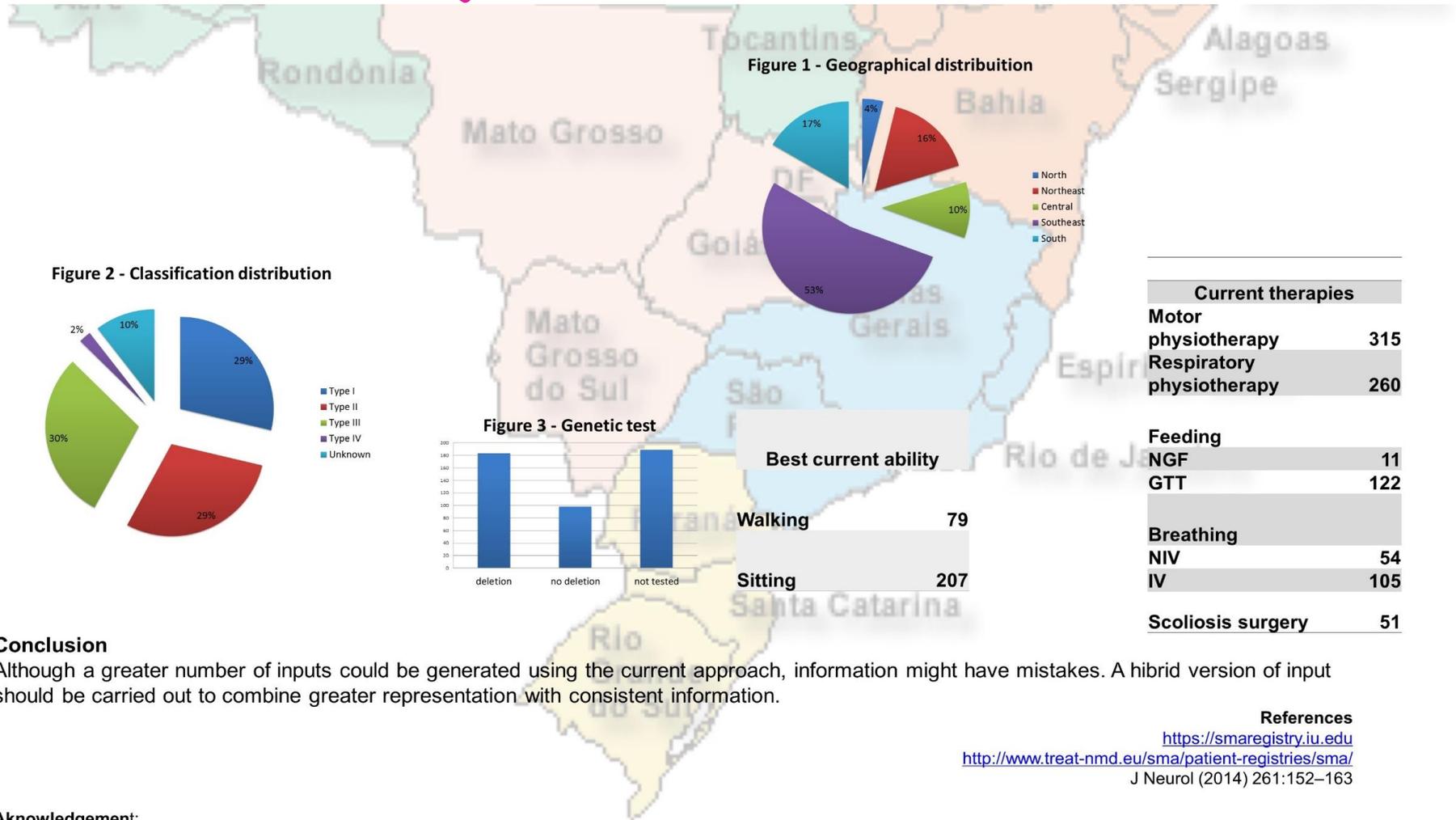
Aliança Brasileira pela Atrofia Muscular Espinhal



As informações de pessoas com AME são fundamentais para termos estatísticas de âmbito nacional, e assim ajudar diversas entidades em estudos para novos medicamentos e tratamentos, e também exigir políticas de saúde apropriadas as pessoas com AME. Nós sabemos estatisticamente que, 1 a cada 6.000 nascidos são afetados pela AME, mas precisamos saber ao certo quantos somos no Brasil!

Já está disponível o cadastro nacional de pacientes on-line! Se você já se cadastrou, não precisa fazê-lo de novo, e em breve receberá dados de acesso para gerenciar seus dados. Se você ainda não se cadastrou, basta ir ao link abaixo e se registrar. Você receberá um e-mail com link para fazer o cadastro.

<http://atrofiaespinhal.org/cadastro/index.php/976939>



Current therapies	
Motor physiotherapy	315
Respiratory physiotherapy	260
Feeding	
NGF	11
GTT	122
Breathing	
NIV	54
IV	105
Scoliosis surgery	51

Best current ability	
Walking	79
Sitting	207

Conclusion

Although a greater number of inputs could be generated using the current approach, information might have mistakes. A hibrid version of input should be carried out to combine greater representation with consistent information.

Acknowledgement:

To the advocacy groups: AAME, ABRAME, ACLAME, AMEVIVER, AME em Movimento, DONEM, and to Joaquim Jeunon, TI responsible for the electronic setup of the registry.

References

<https://smaregistry.iu.edu>
<http://www.treat-nmd.eu/sma/patient-registries/sma/>
 J Neurol (2014) 261:152–163

Atrofia Muscular Espinhal

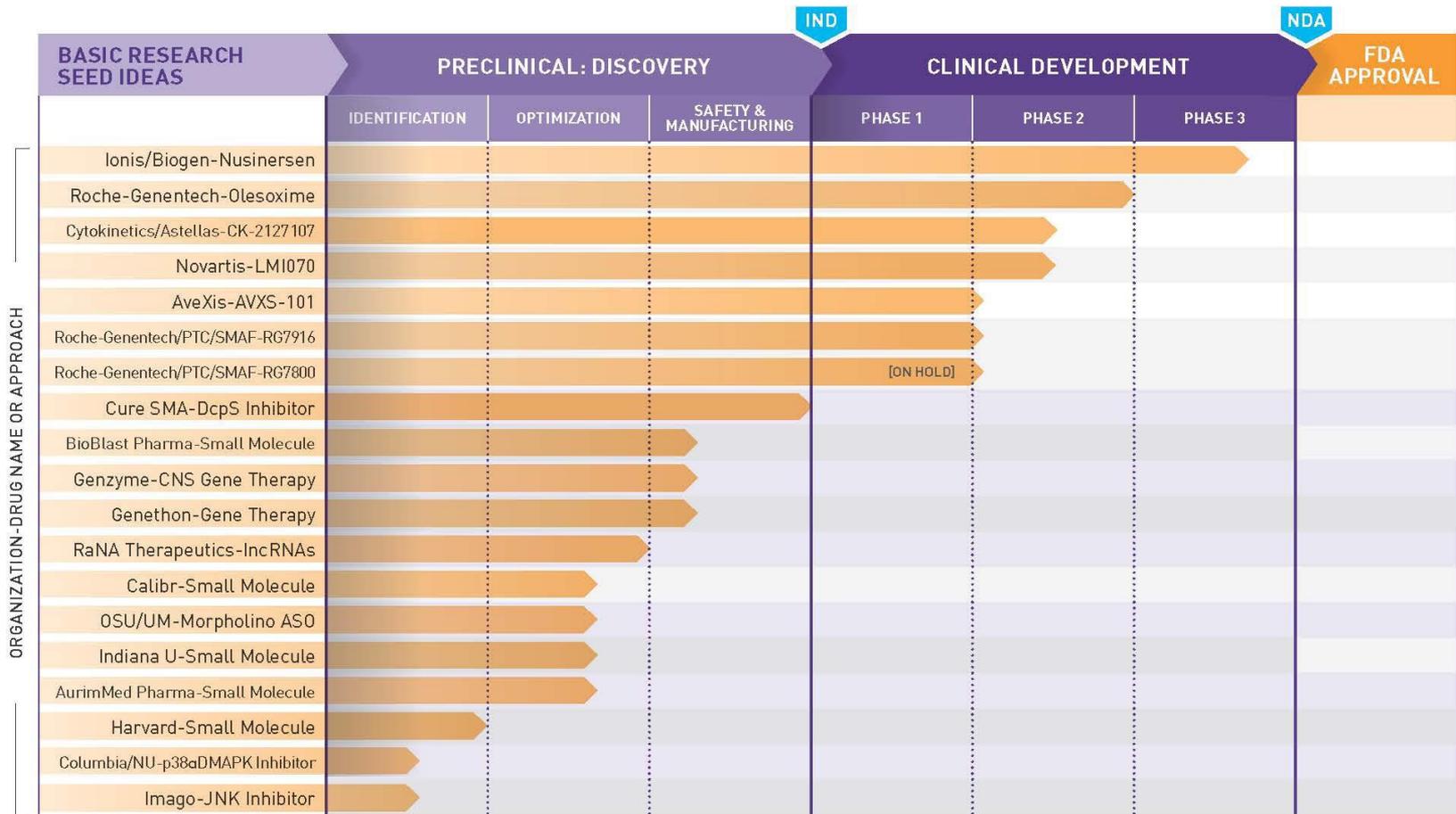


Momento de Esperança

- ◆ Existem, fora do Brasil, 18 projetos de pesquisa para o desenvolvimento de um tratamento;
 - 6 em fase de estudo clínico em pacientes;
 - 1 estudo concluído com submissão à FDA;
- ◆ O Instituto Nacional de Saúde dos Estados Unidos descreveu a AME com a doença neuromuscular mais próxima de uma cura;
- ◆ Estabelecimento de diálogo contínuo com a ANVISA e Ministério da Saúde para determinar passos específicos para agilizar a revisão e aprovação de possíveis drogas.

2016 SMA DRUG PIPELINE

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 potential FDA approval.



IND = Investigational New Drug

NDA = New Drug Application

Last updated: June 2016.

Protocolo de Cuidados para AME

- ◆ Portaria 199 / 2014 - Doenças Raras;
Implementação de: Protocolo Clínico para AME
Centros de referência para tratamento!
- ◆ Difundir e capacitar os profissionais;
- ◆ Garantir o tratamento digno e de acordo com o protocolo;

Journal of Child Neurology

<http://jcn.sagepub.com>

Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy

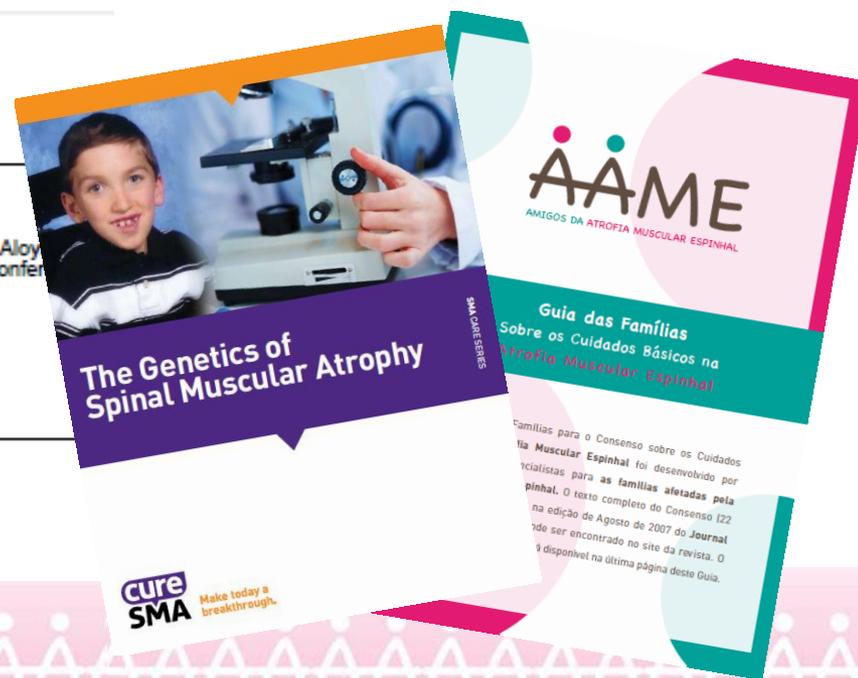
Ching H. Wang, Richard S. Finkel, Enrico S. Bertini, Mary Schroth, Anita Simonds, Brenda Wong, Annie Aloy, Leslie Morrison, Marion Main, Thomas O. Crawford, Anthony Trela and Participants of the International Conference on SMA Standard of Care
J Child Neurol 2007; 22: 1027
 DOI: 10.1177/0883073807305788

The online version of this article can be found at:
<http://jcn.sagepub.com/cgi/content/abstract/22/8/1027>

Published by:

SAGE Publications

<http://www.sagepublications.com>



Diagnóstico precoce - Exame de DNA

- ◆ Diagnóstico Precoce = Intervenção Pró-Ativa
 - QUALIDADE DE VIDA + ESPECTATIVA DE VIDA
- ◆ Estabelecer dos canais de realização do exame;
- ◆ Laboratórios conveniados;



Cuidados Respiratórios

Ventilação não Invasiva e Tosse Assistida

- ◆ Portaria 1370 / 2008 - Ventilação Não Invasiva;
Implementação de: **Volumétricos (Ventiladores)**
Máquina de Tosse Assistida
- ◆ Políticas públicas apropriadas - Ventilação e Desospitalização





AAAME

AMIGOS DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

A ADVERSIDADE
DESPERTA EM NOS
CAPACIDADES QUE,
EM
CIRCUNSTANCIAS
FAVORAVEIS,
TERIAM FICADO
ADORMECIDAS.

 /AtrofiaMuscularEspinhal

Nós precisamos de vocês!

- ◆ **COLABORAÇÃO DO SUS PARA O CADASTRO NACIONAL;**
Estabelecer mecanismos para direcionamento dos pacientes;
Possibilitar acesso a todos dos benefícios de novas terapias e tratamentos.
- ◆ **IMPLEMENTAÇÃO DO PROTOCOLO CLÍNICO PARA AME;**
Difundir e capacitar os profissionais;
Garantir o tratamento digno e de acordo com o protocolo de cuidados;
- ◆ **CRIAÇÃO DE CENTROS DE REFERÊNCIA DE TRATAMENTO;**
Nomear, estruturar e habilitar os centros para receber os pacientes e tratamentos;
- ◆ **VIABILIZAÇÃO DO DIAGNÓSTICO PRECOCE VIA EXAME DE DNA;**
Estabelecer dos canais de realização do exame / laboratórios;
- ◆ **EXPANSÃO DA PORTARIA DE VENTILAÇÃO NÃO INVASIVA;**
Incluir os aparelhos volumétricos e máquina de tosse assistida;
- ◆ **ESTABELECIMENTO DE ROTA DE APROVAÇÃO PARA AME NA ANVISA;**
Determinar passos específicos para agilizar a revisão e aprovação de possíveis drogas para o tratamento da AME.



AAEME

Conhecimento, Transformação e Superação



IZABEL KROPSCH

contato@atrofiaespinal.org



Você pode ajudar a divulgar



[/AtrofiaMuscularEspinal](https://www.facebook.com/AtrofiaMuscularEspinal)

