



MINISTÉRIO DA SAÚDE
SECRETARIA DE ATENÇÃO À SAÚDE

NOTA INFORMATIVA

Assunto: Informações, considerações e esclarecimentos a respeito de demanda relativa à portadores de Ataxia de Friedreich, feita em mensagem eletrônica

Data: 25/06/2015

a) A ataxia de Friedreich é uma doença autossômica recessiva que, na Europa, afeta aproximadamente um em cada 50.000 caucasianos. Esta doença é causada por uma mutação no cromossoma 9, que resulta numa hiperexpressão de parte do gene X25. A consequência é a supressão do gene e um déficit da proteína frataxina, uma proteína mitocondrial envolvida em diferentes mecanismos responsáveis pelo metabolismo do ferro, cujo déficit provoca alterações nos processos oxidativos celulares, especialmente no sistema nervoso. Manifesta-se habitualmente com a ataxia da marcha. As mãos são afetadas meses ou anos após o acometimento das pernas, seguindo-se disartria (dificuldade de falar). Outras características relevantes são: fraqueza muscular, cifoescoliose, miocardiopatia, diabetes, surdez e cegueira.

b) Trata-se de um tipo de ataxia hereditária, incluída na Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID-10) sob o código G11, com as seguintes subcategorias classificatórias: G11.0 Ataxia congênita não progressiva, G11.1 Ataxia cerebelar de início precoce – geralmente antes dos 20 anos de idade (que inclui a Ataxia cerebelar de início precoce, a Ataxia de Friedreich e a Ataxia espinocerebelar recessiva ligada ao cromossoma X), G11.2 Ataxia cerebelar de início tardio – geralmente depois dos 20 anos de idade, G11.3 Ataxia cerebelar com déficit na reparação do DNA – ataxia-telangiectasia - síndrome de Louis-Bar (exclui Q87.1 Síndrome de Cockayne e Q82.1 Xeroderma pigmentoso), G11.4 Paraplegia espástica hereditária, G11.8 Outras ataxias hereditárias e G11.9 Ataxia hereditária não especificada.

c) Mesmo após vários ensaios clínicos ao longo dos anos com o objetivo de travar a evolução da doença, ainda não existem terapias efetivas estabelecidas: Coenzima Q10 + Vitamina E, pioglitazona, idebenona, quelantes de ferro, eritropoietina, inibidores da metilação do DNA e da desacetilação das histonas, terapia genética, L-carnitina, creatina e 5-hidroxitriptofano têm sido experimentados sem que resultantes consistentes sejam obtidos e justifiquem a sua adoção na rotina assistencial.

d) As diversas manifestações das ataxias exigem a atenção de todo o sistema de saúde e se respaldam em diversas políticas públicas, como aquelas de atenção em neurologia/neurocirurgia, em ortopedia, em oftalmologia, em cardiologia/cirurgia cardíaca em reabilitação, apenas para citar algumas, além de contar com todo o aparato de tratamento de suporte, pois os doentes com ataxia devem ser seguidos individualmente, avaliando a progressão da doença em todos os campos. Assim, devem ser feitas avaliações neurológicas, ortopédicas, cardiológicas, endocrinológicas e psicológicas. Após esta avaliação completa, devem ser traçadas medidas de acompanhamento com vista a minimizar as consequências da doença e a manter o máximo de autonomia nas atividades da vida diária durante o maior período de tempo possível. Deste modo poderão ser propostas: próteses, cadeiras de rodas, fisioterapia (prescrita pelo médico especialista em reabilitação), de modo a

manter um estilo de vida o mais ativo possível; intervenções ortopédicas cirúrgicas ou não cirúrgicas para a escoliose e para as deformidades dos pés; maximização das habilidades de comunicação com terapia da fala; alterações dietéticas e uso de sonda nasogástrica nos estágios mais avançados da doença devido à disfagia (dificuldade de engolir); tratamento da doença cardíaca que inclui (após a serem consideradas todas as contraindicações) diuréticos, inibidores da enzima conversora da angiotensina, beta-bloqueantes, antagonistas da aldosterona, digoxina, amiodarona e ainda pode ser considerada a hipótese da colocação de marcapasso cardíaco; controle da diabetes mellito com dieta, antidiabéticos orais ou mesmo insulina; próteses auditivas; agentes antiespasmódicos para a disfunção vesical; e tratamento da apneia de sono nos estágios mais avançados com via aérea de pressão positiva contínua. E todas essas medidas terapêuticas encontram-se disponíveis no SUS.

e) pessoas com tal grau de alterações orgânicas que demandam cuidados de atenção à saúde, no âmbito do SUS, também demandam assistência e direitos sociais, fora do âmbito do SUS e entre os quais se incluem as leis que regulamentam benefícios que a sociedade brasileira concede, como os fiscais, trabalhistas e previdenciários. A inclusão de qualquer doença grave em lista para tais benefícios deve ser determinada por lei e, então, operacionalizada por portaria interministerial. Eis normativos relacionados com tais benefícios sociais:

Lei Federal nº 8.213 de 24/07/1991 Artigos 151 e 26,II

Altera o inciso XIV da Lei no 7.713, de 22 de dezembro de 1988, com a redação dada pela Lei no 8.541, de 23 de dezembro de 1992, para incluir entre os rendimentos isentos do imposto de renda os proventos percebidos pelos portadores de hepatopatia grave.

Lei nº 8.541 de 23/12/1992 – Art. 47

Altera a legislação do Imposto de Renda e dá outras providências.

Art. 47. No art. 6º da Lei nº 7.713, de 22 de dezembro de 1988, dê-se ao inciso XIV nova redação e acrescente-se um novo inciso de número XXI, tudo nos seguintes termos:

"Art. 6º

XIV - os proventos de aposentadoria ou reforma, desde que motivadas por acidente sem serviços, e os percebidos pelos portadores de moléstia profissional, tuberculose ativa, alienação mental, esclerose-múltipla, neoplasia maligna, cegueira, hanseníase, paralisia irreversível e incapacitante, cardiopatia grave, doença de Parkinson, espondiloartrose anquilosante, nefropatia grave, estados avançados da doença de Paget (osteíte deformante), contaminação por radiação, síndrome da imunodeficiência adquirida, com base em conclusão da medicina especializada, mesmo que a doença tenha sido contraída depois da aposentadoria ou reforma;

XXI - os valores recebidos a título de pensão quando o beneficiário desse rendimento for portador das doenças relacionadas no inciso XIV deste artigo, exceto as decorrentes de moléstia profissional, com base em conclusão da medicina especializada, mesmo que a doença tenha sido contraída após a concessão da pensão."

Lei Federal nº 9.250 de 26/12/1995 – Art. 30, § 2º Decreto Federal nº 3.000 de 26/03/1999 – Artigo 39, inciso XX-XIII – Instrução Normativa SRF nº 15 de 06/02/2001 – Artigo 5º XII - Altera a legislação do imposto de renda das pessoas físicas e dá outras providências.

Lei Federal nº 7.713, de 1988 – Art. 6º, inciso XIV: Altera a legislação do imposto de renda e dá outras providências. § 6º Ficam revogados todos os dispositivos legais que autorizam deduções cedulares ou abatimentos da renda bruta do contribuinte, para efeito de incidência do

imposto de renda. XIV – os proventos de aposentadoria ou reforma motivada por acidente em serviço e os percebidos pelos portadores de moléstia profissional, tuberculose ativa, alienação mental, esclerose múltipla, neoplasia maligna, cegueira, hanseníase, paralisia irreversível e incapacitante, cardiopatia grave, doença de Parkinson, espondiloartrose anquilosante, nefropatia grave, hepatopatia grave, estados avançados da doença de Paget (osteíte deformante), contaminação por radiação, síndrome da imunodeficiência adquirida, com base em conclusão da medicina especializada, mesmo que a doença tenha sido contraída depois da aposentadoria ou reforma; (Redação dada pela Lei nº 11.052, de 2004)

PORTARIA INTERMINISTERIAL MPAS/MS Nº 2.998, DE 23 DE AGOSTO DE 2001

OS MINISTROS DE ESTADO DA PREVIDÊNCIA E ASSISTÊNCIA SOCIAL E DA SAÚDE, no uso da atribuição que lhes confere o art. 87, parágrafo único, inciso II, da Constituição Federal de 1988, e tendo em vista o inciso II do art. 26 da Lei nº 8.213, de 24 de julho de 1991, e o inciso III do art. 30 do Regulamento da Previdência Social - RPS, aprovado pelo Decreto nº 3.048, de 06 de maio de 1999, resolvem:

Art. 1º As doenças ou afecções abaixo indicadas excluem a exigência de carência para a concessão de auxílio-doença ou de aposentadoria por invalidez aos segurados do Regime Geral de Previdência Social - RGPS:

- I - tuberculose ativa;
- II - hanseníase;
- III- alienação mental;
- IV- neoplasia maligna;
- V - cegueira
- VI - paralisia irreversível e incapacitante;
- VII- cardiopatia grave;
- VIII - doença de Parkinson;
- IX - espondiloartrose anquilosante;
- X - nefropatia grave;
- XI - estado avançado da doença de Paget (osteíte deformante);
- XII - síndrome da deficiência imunológica adquirida - Aids;
- XIII - contaminação por radiação, com base em conclusão da medicina especializada; e
- XIV - hepatopatia grave.

Art. 2º O disposto no artigo 1º só é aplicável ao segurado que for acometido da doença ou afecção após a sua filiação ao RGPS

Art. 3º O Instituto Nacional do Seguro Social - INSS adotará as providências necessárias à sua aplicação imediata.

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

Lei Federal nº 11.052 de 29/12/2004

Altera o inciso XIV da Lei no 7.713, de 22 de dezembro de 1988, com a redação dada pela Lei no 8.541, de 23 de dezembro de 1992, para incluir entre os rendimentos isentos do imposto de renda os proventos percebidos pelos portadores de hepatopatia grave.

Lei Federal 12.008, de 29/07/2009 – Art. 4º

Altera os arts. 1.211-A, 1.211-B e 1.211-C da Lei no 5.869, de 11 de janeiro de 1973 - Código de Processo Civil, e acrescenta o art. 69-A à Lei no 9.784, de 29 de janeiro de 1999, que regula o processo administrativo no âmbito da administração pública federal, a fim de estender a prioridade na tramitação de procedimentos judiciais e administrativos às pessoas que especifica.

Art. 4º A Lei no 9.784, de 29 de janeiro de 1999, passa a vigorar acrescida do seguinte art. 69-A:

“Art. 69-A. Terão prioridade na tramitação, em qualquer órgão ou instância, os procedimentos administrativos em que figure como parte ou interessado:

I - pessoa com idade igual ou superior a 60 (sessenta) anos;

II - pessoa portadora de deficiência, física ou mental;

III – (VETADO)

IV - pessoa portadora de tuberculose ativa, esclerose múltipla, neoplasia maligna, hanseníase, paralisia irreversível e incapacitante, cardiopatia grave, doença de Parkinson, espondiloartrose anquilosante, nefropatia grave, hepatopatia grave, estados avançados da doença de Paget (osteíte deformante), contaminação por radiação, síndrome de imunodeficiência adquirida, ou outra doença grave, com base em conclusão da medicina especializada, mesmo que a doença tenha sido contraída após o início do processo.

Tendo em vista o exposto, constam abaixo esclarecimentos que se apresentam às propostas apresentadas:

1- Incorporação, de forma mais clara, das ataxias na lista de doenças graves do SUS. Por falta de conhecimento, burocratas do INSS, do FGTS, do próprio sistema de saúde e de outras divisões travam qualquer demanda dos portadores de Ataxia de Friedreich e outras ataxias porque essa família de doenças não está listada explicitamente pelo SUS (a lista mais recente é dos anos 90 e a referência mais próxima das ataxias é "paralisia irreversível e incapacitante"). Só os pacientes em estado extremamente avançado da doença é que conseguem os benefícios, depois de anos de luta.

ESCLARECIMENTO: Não consta a existência de lista de doenças graves no SUS, especialmente, por tratar-se de Sistema de Saúde que é de acesso universal e de integralidade assistencial. Como já demonstrado acima, todas as ações e serviços de saúde são disponíveis aos que têm ataxia, qualquer que seja a sua classificação pela CID-10, também cima explicitada.

2-Autorização do Conitec, do Conselho Nacional de Saúde e da Anvisa para realização imediata de ensaios clínicos multicêntricos internacionais e a criação de Redes de Pesquisa Clínica Colaborativa (Collaborative Clinical Research Network in Friedreich's Ataxia). Os CCRNs são centros internacionais de pesquisas que trabalham juntos para avançar os tratamentos e cuidados clínicos a pacientes de Ataxia de Friedreich. O Brasil jamais conseguirá dar esse passo sozinho e, por isso, o governo deve ajudar os cientistas brasileiros a participar dessas pesquisas e transferir esses conhecimentos para cá.

ESCLARECIMENTO: Não é da competência, prerrogativa e responsabilidade nem da CONITEC nem a ANVISA realizar ensaios clínicos. A sociedade brasileira mantém fontes de financiamento de pesquisa nos diversos campos da atividade humana e das ciências. No caso da pesquisa básica e clínica sobre doenças, ela se dá em diversos *locus* do sistema de educação e do sistema de saúde, que podem integrar a Rede Nacional de Pesquisa Clínica. Do lado do Ministério da Saúde, editais para pesquisa clínica são regularmente publicados pelo Departamento de Ciência e Tecnologia – DECIT/SCTIE, nada impedindo que as ataxias sejam objeto de um ou mais deles. São nos grandes hospitais universitários, federais e estaduais, e em hospitais filantrópicos - todos integrantes do SUS -, que se dá a quase totalidade da pesquisa clínica no Brasil.

3- Liberação do uso de medicamentos experimentais para Ataxia de Friedreich mas já autorizados para outras doenças (tratamentos off-label). Este é o caso específico do uso de interferon gamma b para o tratamento de Ataxia de Friedreich, que já ganhou status de “fast track” da FDA (Federal Drugs Administration dos EUA) e está em teste clínico final do laboratório Horizon Pharma. Tratamentos de sucesso com interferon gamma já estão sendo feitos em toda a Europa, Austrália e Estados Unidos. O blog FAfysio.wordpress.com relata periodicamente algumas das histórias de sucesso.

ESCLARECIMENTO: A liberação para uso de medicamentos experimentais é de competência da Agência Nacional de Vigilância Sanitária – ANVISA. Cabe ressaltar, no entanto, que o uso de “medicamento experimental” pressupõe um projeto de pesquisa clínica, diferente do uso *off label* de medicamento já comercializado para indicações terapêuticas diferentes.

4- Criação do cadastro nacional de atáxicos, que ajudará a mapear e cuidar melhor das ataxias no Brasil. O ponto de partida pode ser o registro da Associação Brasileira de Ataxias Hereditárias e Adquiridas, que já tem cerca de 1.000 portadores de diversas ataxias cadastrados.

ESCLARECIMENTO: No SUS, o cadastramento específico de doentes se dá em casos de filas de espera, por exemplo, em centrais de regulação municipais, estaduais ou, em caso de transplantes, nacional. Especificamente em casos de doenças específicas, cadastros de doentes são criados e mantidas por instituições interessadas, como de pesquisa, de especialistas ou mesmo de doentes.

Resumindo, das propostas apresentadas pode-se dar o encaminhamento de sugestão ao DECIT/SCTIE, para incluir a Ataxia de Friedreich como objeto de projeto de pesquisa no edital de anos vindouros e formatar uma resposta à interessada com esta e as demais informações ora prestadas.

MARIA INEZ PORDEUS GADELHA

Diretora Substituta do Departamento de Atenção Hospitalar e de Urgência