



MINISTÉRIO DA SAÚDE  
SECRETARIA DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INSUMOS ESTRATÉGICOS.  
DEPARTAMENTO DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA  
SCN Quadra 02 Projeção C – Piso Térreo, Sala 004,  
CEP: 70712-902 - Brasília – DF

Nota Técnica n.º 05/2015/PC/DECIT/SCTIE-MS

Brasília, 26 de junho de 2015.

Assunto: **Pesquisas nacionais sobre Ataxia de Friedreich.**

1. A ataxia de Friedreich é a causa mais comum de ataxia autossômica recessiva, afetando aproximadamente um em cada 50.000 caucasianos. Esta doença é causada por uma mutação no gene X25, que tem como efeito dramático a redução dos níveis de RNAm e, conseqüentemente, dos níveis da proteína frataxina. Esta proteína mitocondrial é essencial à vida, e está envolvida em diferentes mecanismos intracelulares, como o metabolismo do ferro, contemplando também uma função antioxidante, de ligação e de armazenamento do mesmo.
2. Esta doença se manifesta inicialmente por ataxia progressiva da marcha e ausência de reflexos nos membros inferiores, progredindo com o decorrer dos anos para comprometimento dos membros superiores, disartria, cifoescoliose, atrofia óptica, disfagia, cardiomiopatias e diabetes tipo II. O diagnóstico definitivo da ataxia de Friedreich se baseia em testes genéticos, que apresentam especificidade e sensibilidade de 100% no diagnóstico desta forma de ataxia.
3. Infelizmente, na atualidade não existe nenhuma terapia curativa eficaz para a ataxia de Friedreich. Por se tratar de uma doença degenerativa, que acarreta um elevado grau de morbidade, alguns estudos foram desenvolvidos com o objetivo de encontrar uma solução eficaz para o tratamento da doença. Apesar desses estudos, ainda persistem muitas dúvidas acerca dos exatos mecanismos moleculares da doença, sendo necessário aprofundar os conhecimentos sobre esta enfermidade, de modo a garantir uma maior eficácia dos tratamentos.
4. O Brasil é o país com a segunda maior população de portadores de Ataxia de Friedreich do mundo (169 indivíduos), de acordo com o cadastro da FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), entidade americana que financia pesquisas sobre a doença. Apesar disso, poucos estudos científicos voltados para novas possibilidades de tratamento e cura da doença são desenvolvidos no país, fato este que pode estar relacionado ao baixo número de pesquisadores brasileiros sobre o tema. Na base de dados Clinical Trials nenhum estudo clínico brasileiro sobre a Ataxia de Friedreich foi encontrado. Na verdade, apenas 42 estudos

clínicos em todo o mundo se encontram registrados nessa base: metade sendo desenvolvido nos EUA e a outra metade na Europa.

5. Em 2014 foram publicadas pelo Decit duas chamadas públicas voltadas para o desenvolvimento de pesquisas em doenças raras. A primeira (CNPq/Decit/SCTIE/ MS Nº 27/2014) tinha como objetivo, dentre outros, o fomento a estudos sobre doenças neurodegenerativas raras (por exemplo, Doença de Huntington, Ataxias espinocerebelares, Neuropatias Periféricas, Doenças por Príons). A segunda (CNPq/Decit/SCTIE/ MS Nº 35/2014) tinha como foco a elucidação de mecanismos básicos, intervenções terapêuticas e preventivas, e procedimentos diagnósticos e terapêuticos para as doenças raras (por exemplo, as hiperfenilalaninemias, a síndrome de Prader-Willi e a doença de Fabry).

6. Muito embora nenhuma chamada pública específica para a Ataxia de Friedreich tenha sido lançada até o presente, o Decit reconhece a importância do desenvolvimento de pesquisas sobre a doença, e levará em consideração a necessidade de tais estudos nas próximas chamadas públicas sobre doenças raras.

É o parecer.

  
**FELIPE NUNES BONIFÁCIO**  
Consultor Técnico

De acordo:

  
**MÁRCIA LUZ DA MOTTA**  
Diretora Substituta do Departamento de Ciência e Tecnologia