

Câmara dos Deputados  
Comissão de Defesa dos Direitos das Pessoas com Deficiência

## Seminário sobre o Dia Nacional de Luta Contra a ELA

# Esclerose Lateral Amiotrófica

Brasília/DF, 20 de junho de 2018



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*

- Falta de dados epidemiológicos
- Necessidade de reconhecimento da prevalência de pessoas com a doença no Brasil

*Diagnóstico incorreto*

- 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

*PCDT*

- Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas estabelecidos

# 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)

# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR

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

- Incorpora a avaliação diagnóstica
- Procedimentos laboratoriais
- 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 1, página 44

# 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

<b>Código</b>	<b>Procedimento</b>
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

# 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

# Esclerose Lateral Amiotrófica – ELA

## Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas



**Ministério da Saúde**  
**Secretaria de Atenção à Saúde**

PORTARIA Nº 1151, DE 11 DE NOVEMBRO DE 2015.

Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Esclerose Lateral Amiotrófica.

# Esclerose Lateral Amiotrófica – ELA

## Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas

Considerando:

- (I) A necessidade de **atualização dos parâmetros** sobre a ELA;
- (II) A necessidade de **atualização das diretrizes nacionais** para diagnóstico, tratamento e acompanhamento das pessoas com DP; e
- (III) Que os PCDT são resultados de consenso técnico-científico

Contempla:

- (I) O conceito geral da doença;
- (II) Critérios de diagnóstico e tratamento;
- (III) Mecanismos de controle, regulação e avaliação

É de caráter nacional

Relatório de Recomendação e PCDT disponíveis em:

<http://conitec.gov.br/protocolos-e-diretrizes>

# Esclerose Lateral Amiotrófica – ELA

## Diagnóstico

Exame clínico → sinais de comprometimento dos neurônios motores  
Ressonância magnética  
Eletroneuromiografia

Diagnóstico diferencial de outras doenças degenerativas neuromusculares

No caso de ELA hereditária, podem ser realizados exames genéticos:

Procedimento principal	Procedimentos secundários	
Avaliação para diagnóstico de doenças raras - Eixo I - anomalias congênicas ou de manifestação tardia	02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases
	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 ou 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



# Esclerose Lateral Amiotrófica – ELA

## Tratamento

**Objetivos → melhora dos sintomas e aumento da sobrevida**

**COMPONENTE  
ESPECIALIZADO DA  
ASSISTÊNCIA  
FARMACÊUTICA**

Tratamento medicamentoso preconizado:  
- **Riluzol 50 mg** via oral a cada 12 horas

**Suporte ventilatório não invasivo** é o que mais aumenta a sobrevida e melhora a qualidade de vida

Tempo de tratamento medicamentoso depende da tolerabilidade  
Treinamento muscular inspiratório + exercícios de leve intensidade → benefícios  
Acompanhamento em longo prazo realizado por neurologista  
Avaliação no primeiro mês para efeitos adversos e no primeiro ano para efetividade

# Esclerose Lateral Amiotrófica – ELA

## Tratamento

**Programa de Assistência ventilatória não invasiva a portadores de doenças neuromusculares**

Portaria GM/MS nº 1.370/2008 → institui o Programa  
Portaria SAS/MS nº 370/2008 → rol de doenças neuromusculares contempladas

03.01.05.006-6 - INSTALACAO /  
MANUTENCAO DE VENTILAÇÃO  
MECÂNICA NÃO INVASIVA  
DOMICILIAR

03.01.05.001-5 - ACOMPANHAMENTO  
E AVALIACAO DOMICILIAR DE  
PACIENTE SUBMETIDO À VENTILAÇÃO  
MECANICA NÃO INVASIVA -  
PACIENTE/MÊS

UF	CNES	Estabelecimento	Competência Inicial
AC	2001586	<a href="#">FUNDHACRE</a>	03/2006
GO	2673932	<a href="#">CENTRO DE REABILITACAO E READAP DR HENRIQUE SANTILLO CRER</a>	06/2012
MG	0026948	<a href="#">HOSPITAL INFANTIL JOAO PAULO II</a>	01/2006
MG	0027022	<a href="#">HOSPITAL JULIA KUBITSCHK</a>	01/2006
PE	0000426	<a href="#">HOSPITAL OTAVIO DE FREITAS</a>	01/2012
SP	2081695	<a href="#">CONJUNTO HOSPITALAR SOROCABA</a>	08/2002
SP	2078015	<a href="#">HC DA FMUSP HOSPITAL DAS CLINICAS SAO PAULO</a>	08/2002
SP	2079798	<a href="#">HOSPITAL DAS CLINICAS DA UNICAMP DE CAMPINAS</a>	10/2002
SP	2082187	<a href="#">HOSPITAL DAS CLINICAS FAEPA RIBEIRAO PRETO</a>	01/2006
SP	2025507	<a href="#">HOSPITAL DAS CLINICAS UNIDADE CLINICO CIRURGICO</a>	11/2010
SP	2077485	<a href="#">HOSPITAL SAO PAULO HOSPITAL DE ENSINO DA UNIFESP SAO PAULO</a>	08/2002
SP	2089025	<a href="#">LAB AFIP</a>	01/2006
SP	2032430	<a href="#">POLICLINICA LIMEIRA</a>	03/2003
SP	2688433	<a href="#">SANTA CASA DE MISERICORDIA DE BRAGANCA PAULISTA</a>	06/2002

# Esclerose Lateral Amiotrófica – ELA

## Considerações finais



O tratamento é **suportivo, paliativo e multidisciplinar**, de acordo com a evolução e agravo da doença e necessidade do paciente, por meio de supervisão médica e acompanhamento fonoaudiológico, fisioterapêutico, psicoterápico e nutricional



Cabe aos gestores estaduais, distrital e municipais do SUS, conforme competências e pactuações, a estruturação da rede assistencial, o estabelecimento dos serviços de referência e o estabelecimento de fluxos para o atendimento das pessoas com ELA



Ao gestor federal, compete a atualização do PCDT, o acolhimento das demandas da sociedade civil e científica e a responsabilidade solidária pelo financiamento do cuidado

**Inteligência é a capacidade de se  
adaptar às mudanças**

*Stephen Hawking, físico britânico*

**altacomplexidade@saude.gov.br**

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