

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

| Código | Procedimento |
|----------------|---|
| 03.01.01.019-6 | Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 1 - Anomalias congênitas ou de manifestação tardia |
| 03.01.01.020-0 | Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 2 - Deficiência intelectual |
| 03.01.01.021-8 | Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 3 – Erros inatos do metabolismo |
| 03.01.01.022-6 | Aconselhamento genético |
| 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

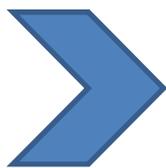
| UF | CNES | Estabelecimento | Competência Inicial |
|----|---------|--|---------------------|
| AC | 2001586 | FUNDHACRE | 03/2006 |
| GO | 2673932 | CENTRO DE REABILITACAO E READAP DR HENRIQUE SANTILLO CRER | 06/2012 |
| MG | 0026948 | HOSPITAL INFANTIL JOAO PAULO II | 01/2006 |
| MG | 0027022 | HOSPITAL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