



Coalizão Universo Coletivo AME





Quem somos



○ **Universo Coletivo AME é a maior coalizão no Brasil pela causa da Atrofia Muscular Espinhal (AME)**, doença genética rara que, se não diagnosticada nos primeiros dias de vida, compromete o funcionamento do sistema nervoso motor e dos músculos de forma acelerada.

O Coletivo foi fundado em 2019 pela união de cinco instituições que atuam há mais de 20 anos em diferentes regiões do país e são lideradas por mães que vivenciam a AME no dia a dia: Donem (Associação de Doenças Neuromusculares), **Instituto Viva Íris, Iname** (Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal), **Instituto Fernando e Abrame** (Associação Brasileira de Amiotrofia Espinhal). O grupo atua no acolhimento, educação, conscientização e, principalmente, em ações voltadas para políticas públicas.



Propósito



O Coletivo tem como **missão mudar o curso da AME em gerações futuras** de crianças afetadas, visando encurtar a difícil jornada de acesso ao diagnóstico e ao tratamento que as famílias enfrentam.

Para isso, é preciso acelerar a cobertura da AME no Teste do Pezinho e garantir o acesso de todos os pacientes aos medicamentos disponíveis no SUS.

O **diagnóstico precoce é a chave desse processo**. AME Zero é a principal bandeira da coalizão.



O que propõe a Lei 14.154/21



"Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o **Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)**, por meio do estabelecimento de rol mínimo de **doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho**; e dá outras providências."

"§ 1º Os testes para o rastreamento de doenças no recém-nascido serão disponibilizados pelo Sistema Único de Saúde, no âmbito do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), na forma da regulamentação elaborada pelo Ministério da Saúde, **com implementação de forma escalonada**, de acordo com a seguinte ordem de progressão:"



O que propõe a Lei 14.154/21



I – etapa 1:

- a) fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias;
- b) hipotireoidismo congênito;
- c) doença falciforme e outras hemoglobinopatias;
- d) fibrose cística;
- e) hiperplasia adrenal congênita;
- f) deficiência de biotinidase;
- g) toxoplasmose congênita;

II – etapa 2:

- a) galactosemias;
- b) aminoacidopatias;
- c) distúrbios do ciclo da ureia;
- d) distúrbios da betaoxidação dos ácidos graxos;

III – etapa 3: doenças lisossômicas;

IV – etapa 4: imunodeficiências primárias;

V – etapa 5: atrofia muscular espinhal.



O que queremos



- **IMPLEMENTAR a lei 14.154/21 até dezembro de 2024**

ANTECIPAR a incorporação da AME no Programa Nacional de Triagem Neonatal, haja vista que para essa doença **já há 3 tratamentos incorporados pelo SUS, com seus respectivos PCDT's.**



Sobre a AME



- AME é uma doença **grave e fatal**, pois apresenta **urgência pediátrica**.
- Há **três medicamentos incorporados ao SUS** que são capazes de evitar a progressão da doença e manifestações mais graves.
- O uso destes medicamentos em fase pré-sintomática tem **efeitos espetaculares**.
- O diagnóstico precoce garante que **mais neurônios motores sejam preservados**. Portanto, quanto antes se iniciar o tratamento, maior será sua eficácia.
- A AME tipo 1 tem um **custo extremamente elevado para a família e o Estado**. Os pacientes requerem longos períodos de internação, muitas vezes em UTI, ventilação mecânica, procedimentos cirúrgicos e home-care.



Benefícios do diagnóstico precoce



- Prolonga a sobrevida do paciente
- Propicia respiração espontânea
- Garante alimentação oral
- Permite reabilitação
- Melhora a qualidade de vida do paciente
- Diminui o comprometimento socioeconômico familiar
- Diminui custos ao sistema de saúde



Impactos do diagnóstico precoce na Austrália



Crianças com AME diagnosticadas via Triagem Neonatal:

- 93% vivas após 2 anos de seguimento
- **79% andavam após 2 anos**
- **7% uso de suporte ventilatório**
- **7% uso de suporte nutricional**

Crianças com AME diagnosticadas pós início dos sintomas:

- 89% vivas após 2 anos de seguimento
- **6% andavam após 2 anos**
- **38% uso de suporte ventilatório**
- **38% uso de suporte nutricional**



Aprendizados sobre o Projeto Piloto - RS



- Identificação de que a **utilização do papel filtro é viável para AME**;
- A triagem neonatal pode ser feita pelo **PCR** e o exame confirmatório pelo **MLPA**, ambos utilizam o **mesmo papel filtro**;
- Alinhamento entre o serviço de triagem neonatal e os locais onde são feitos os PCR e o MLPA. Possibilidade de **regionalização** tende a diminuir o desafio logístico para a realização da triagem neonatal.



Principais ações realizadas até agora



- **Dia Nacional do Teste do Pezinho**

59 matérias jornalísticas publicadas com participação das integrantes do Universo Coletivo AME.

- **2023 Annual SMA Conference - CureSMA**

Participamos do Congresso Cure SMA em Orlando - Flórida/USA, conhecendo as estratégias de advocacy “Small to all” e “All hands on deck”,

- **Ofício n.º 081/2023/CD/GAB-EF**

Com o apoio do gabinete do Deputado Eduardo da Fonte, foi endereçado à Senhora Ministra de Estado da Saúde um ofício sobre a antecipação para dezembro de 2024 da incorporação da AME no Programa Nacional de Triagem Neonatal.



Principais ações realizadas até agora



- **Requerimento de Informação 1959/2023**

Com o apoio do gabinete do Deputado Diego Garcia, elaboramos 14 perguntas solicitando à Senhora Ministra de Estado da Saúde informações quanto à ampliação das doenças triadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal.

- **Live "A importância do diagnóstico precoce para a AME"**

Contamos com a presença do Dr. Salmo Raskin nos apresentando os benefícios do diagnóstico precoce da AME. O simples procedimento da coleta de uma gota de sangue do recém-nascido pode diminuir muito os riscos de vida das crianças com AME, podendo garantir mais saúde e qualidade de vida a elas e suas famílias.