

Priorização de Protocolos e Diretrizes
Terapêuticas para Atenção Integral às
Pessoas com Doenças Raras

Nº 142
Maio/2015



protocolo

RELATÓRIO DE RECOMENDAÇÃO





2015 Ministério da Saúde.

É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte e que não seja para venda ou qualquer fim comercial.

A responsabilidade pelos direitos autorais de textos e imagens desta obra é da CONITEC.

Informações:

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos

Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde

Esplanada dos Ministérios, Bloco G, Edifício Sede, 8º andar, sala 853

CEP: 70.058-900, Brasília/DF

E-mail: conitec@saude.gov.br

Home Page: www.conitec.gov.br



CONTEXTO

Em 28 de abril de 2011, foi publicada a lei nº 12.401 que dispõe sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologias em saúde no âmbito do SUS. Esta lei é um marco para o SUS, pois define os critérios e prazos para a incorporação de tecnologias no sistema público de saúde. Define, ainda, que o Ministério da Saúde, assessorado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias – CONITEC, tem como atribuições a incorporação, exclusão ou alteração de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituição ou alteração de protocolo clínico ou de diretriz terapêutica.

Tendo em vista maior agilidade, transparência e eficiência na análise dos processos de incorporação de tecnologias, a nova legislação fixa o prazo de 180 dias (prorrogáveis por mais 90 dias) para a tomada de decisão, bem como inclui a análise baseada em evidências, levando em consideração aspectos como eficácia, acurácia, efetividade e a segurança da tecnologia, além da avaliação econômica comparativa dos benefícios e dos custos em relação às tecnologias já existentes.

A nova lei estabelece a exigência do registro prévio do produto na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) para a que este possa ser avaliado para a incorporação no SUS.

Para regulamentar a composição, as competências e o funcionamento da CONITEC foi publicado o decreto nº 7.646 de 21 de dezembro de 2011. A estrutura de funcionamento da CONITEC é composta por dois fóruns: Plenário e Secretaria-Executiva.

O Plenário é o fórum responsável pela emissão de pareceres conclusivos para assessorar o Ministério da Saúde na incorporação, exclusão ou alteração das tecnologias, no âmbito do SUS, na constituição ou alteração de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas e na atualização da Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME), instituída pelo Decreto nº 7.508, de 28 de junho de 2011. É composto por treze membros, um representante de cada Secretaria do Ministério da



Saúde – sendo o indicado pela Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos (SCTIE) o presidente do Plenário – e um representante de cada uma das seguintes instituições: ANVISA, Agência Nacional de Saúde Suplementar - ANS, Conselho Nacional de Saúde - CNS, Conselho Nacional de Secretários de Saúde - CONASS, Conselho Nacional de Secretarias Municipais de Saúde - CONASEMS e Conselho Federal de Medicina - CFM.

Cabe à Secretaria-Executiva – exercida pelo Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (DGITS/SCTIE) – a gestão e a coordenação das atividades da CONITEC, bem como a emissão deste relatório final sobre a tecnologia, que leva em consideração as evidências científicas, a avaliação econômica e o impacto da incorporação da tecnologia no SUS.

Todos os pareceres conclusivos emitidos pelo Plenário são submetidos à consulta pública (CP) pelo prazo de 20 dias, exceto em casos de urgência da matéria, quando a CP terá prazo de 10 dias. As contribuições e sugestões da consulta pública são organizadas e inseridas ao relatório final da CONITEC, que, posteriormente, é encaminhado para o Secretário de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos para a tomada de decisão. O Secretário da SCTIE pode, ainda, solicitar a realização de audiência pública antes da sua decisão.

Para a garantia da disponibilização das tecnologias incorporadas no SUS, o decreto estipula um prazo de 180 dias para a efetivação de sua oferta à população brasileira.



SUMÁRIO

1.	A POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E OS PROTOCOLOS CLÍNICOS E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS	5
2.	METODOLOGIA	7
2.1	A DEFINIÇÃO DOS CRITÉRIOS:	8
2.2	O PAINEL DE ESPECIALISTAS	9
2.3	PLENÁRIO DA CONITEC	12
3.	CONCLUSÃO.....	16
4.	CONSULTA PÚBLICA	18
5.	DELIBERAÇÃO FINAL	29
6.	DECISÃO	32



1. A POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E OS PROTOCOLOS CLÍNICOS E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS

Em 30 de janeiro de 2014 foi publicada a Portaria nº 199 (republicada no Diário Oficial da União em 23 de maio de 2014) que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Entre os princípios dessa política está: a incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na Rede de Atenção à Saúde (RAS), incluindo no âmbito do SUS, a disponibilização de tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados; cujas incorporações devem resultar das recomendações formuladas e avaliadas por meio da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e sua Subcomissão de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT).

Logo, partindo desse princípio e para garantir a efetivação dos objetivos da Política, entre eles, estabelecer as diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção, oferecendo acesso em tempo oportuno, aos meios diagnósticos, de aconselhamento genético e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades, a primeira ação que se impõe é priorizar os grupos de doenças que serão alcançados nessa fase e elaborar os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) correspondentes.

De acordo com a lei nº 12.401 de 28 de abril de 2011, a constituição e a alteração de protocolo clínico ou de diretriz terapêutica são atribuições do Ministério da Saúde, assessorado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC).

Tendo em vista essa atribuição da CONITEC e os objetivos e princípios da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, a Coordenação Geral de Media e Alta Complexidade – (CGMAC/DAET/SAS), em parceria com o Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (DGITS/SCTIE) – Secretaria-Executiva da CONITEC – propuseram e realizaram um Painel de Especialistas



para Priorização de Protocolos Clínicos para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

É importante ressaltar que o Sistema Único de Saúde (SUS) já disponibiliza Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para as seguintes doenças raras:

DOENÇA	Nº DE PT DO PCDT
Acromegalia (Retificado em 03/04/2013)	Portaria SAS/MS nº 199 – 25/02/2013
<u>Anemia Aplástica, Mielodisplasia e Neutropenias Constitucionais – Uso de Fatores estimulantes de Crescimento de Colônias de Neutrófilos</u>	Portaria SAS/MS nº 212 – 23/04/2010
Angioedema Hereditário	Portaria SAS/MS nº 109 – 23/04/2010
Aplasia Pura Adquirida Crônica da Série Vermelha (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 227 – 10/05/2010
Artrite Reativa – Doença de Reiter	Portaria SAS/MS nº 207 – 23/04/2010
Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo	Portaria SAS/MS nº 110 – 10/05/2010
Dermatomiosite e Polimiosite	Portaria SAS/MS nº 206 – 23/04/2010
Diabete Insípido	Portaria SAS/MS nº 710 – 17/12/2010
Distonias Focais e Espasmo Hemifacial	Portaria SAS/MS nº 376 – 10/11/2009
Doença de Crohn	Portaria SAS/MS nº 711 – 17/12/2010
Doença de Gaucher	Portaria SAS/MS nº 708 – 25/10/2011
Doença de Paget – Osteíte deformante	Portaria SAS/MS nº 456 – 21/05/2012
Doença de Wilson	Portaria SAS/MS nº 848 – 05/12/2011
Doença Falciforme*	Portaria SAS/MS nº 55 – 29/01/2010
Esclerose Lateral Amiotrófica	Portaria SAS/MS nº 496 – 23/12/2009
Esclerose Múltipla	Portaria SAS/MS nº 1.505 - 29/12/2014
Espondilite Ancilosante	Portaria SAS/MS nº 640 – 24/07/2014
Fenilcetonúria	Portaria SAS/MS nº 712 – 17/12/2010
Fibrose Cística	Portaria SAS/MS nº 224 – 10/05/2010
Hepatite Autoimune	Portaria SAS/MS nº 457 – 21/05/2012
Hiperplasia Adrenal Congênita	Portaria SAS/MS nº 16 – 15/01/2010
Hipertensão Arterial Pulmonar	Portaria SAS/MS nº 35 – 16/01/2014
<u>Hipoparatiroidismo</u>	Portaria SAS/MS nº 14 – 15/01/2010



Hipotireoidismo Congênito	Portaria SAS/MS nº 56 – 23/04/2010
Ictioses Hereditárias	Portaria SAS/MS nº 13 – 15/01/2010
Imunodeficiências Primárias com Deficiência de Anticorpos	Portaria SAS/MS nº 495 – 11/09/2007
Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison)	Portaria SAS/MS nº 15 – 15/01/2010
Insuficiência Pancreática Exócrina	Portaria SAS/MS nº 57 – 29/01/2010
Lúpus Eritematoso Sistêmico	Portaria GM/MS nº 100 – 07/02/2013
Miastenia Gravis	Portaria SAS/MS nº 229 – 10/05/2010
Osteogênese Imperfeita	Portaria SAS/MS nº 1.306 – 22 /11/2013
Púrpura Trombocitopênica Idiopática (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 1.316 – 22/11/2013
Síndrome de Guillain-Barré	Portaria SAS/MS nº 497 – 22/12/2009
Síndrome de Turner	Portaria SAS/MS nº 223 – 10/05/2010
Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes	Portaria SAS/MS nº 459 – 21/05/2012
*A doença falciforme é rara em algumas regiões.	

2. METODOLOGIA

Diante de um cenário de mais de 8.000 doenças raras e a necessidade de se priorizar grupos de doenças mais frequentes e mais importantes para a realização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas enfrentamos os seguintes desafios:

- Contemplar todos os eixos (Doenças Genéticas e Não Genéticas) e grupos, advindos desses eixos, descritos na Política Nacional de Atenção Integral às pessoas com Doenças Raras (Portaria 199, 30/01/2014);
- Ouvir a opinião dos especialistas;
- Respeitar aos princípios do SUS (Integralidade, Equidade e Universalidade);
- Atender às expectativas e necessidades das pessoas com doenças raras.

Logo, optou-se por realizar um Painel de Especialistas para a priorização dos PCDT para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.



2.1 A DEFINIÇÃO DOS CRITÉRIOS:

Realizou-se uma busca na literatura sobre critérios utilizados para priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas, no entanto, a literatura sobre esse assunto é escassa, e o que está disponível é focado no medicamento e não no cuidado.

Assim, foram definidos três domínios. São eles:

1. Critérios Inerentes à Doença;
2. Critérios relacionados ao Tratamento Clínico;
3. Critérios Político-Estratégicos.

Para cada domínio foram definidos os critérios (Anexo I), seus valores e pesos, de forma que houvesse uma distribuição de pontos equilibrada entre eles.

Para cada critério foi atribuído um valor de 0 a 3, dependendo do grau de importância. Os especialistas atribuíram valores aos critérios: i. Inerentes à Doença e; ii. dos Relacionados ao Tratamento; e o Plenário da CONITEC, ficou com a incumbência de atribuir valor ao critério iii. Político Estratégico.

Para cada domínio foi definido um peso, com o objetivo de equilibrar a participação de cada um na pontuação total, de modo que cada domínio contribuísse com aproximadamente 1/3 da pontuação total. Sendo assim, a distribuição dos critérios, pesos e valores está descrita na tabela abaixo.

Tabela 1. Critérios, valores e pesos: priorização de PCDT de doenças raras

Critérios	Quantidade	Valores	Peso	Total
Político Estratégico	3	0 - 2	3	18 pontos
Inerente à Doença	5 (2 específicos)*	1 - 3	2	18 ou 24 pontos
Relacionado ao Tratamento	6	1 - 3	1	18 pontos

*Dois dos critérios inerentes à doença são específicos para alguns grupos de doenças, logo, sendo respondidos somente em alguns casos.



2.2 O PAINEL DE ESPECIALISTAS

Com o objetivo de iniciar a elaboração de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para as doenças raras, contempladas na Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014 (*) e republicada no Diário Oficial da União em 23 de maio de 2014, a CONITEC convocou aproximadamente 60 especialistas brasileiros de todos os eixos e grupos envolvidos nessa Portaria para uma Oficina de Trabalho.

O grupo se reuniu em Brasília nos dias 19 e 20 de maio do corrente ano para definir, dentre as cerca de 8.000 Doenças Raras catalogadas, aquelas que seriam prioritárias para a elaboração de PCDT.

Previamente, cada especialista preencheu um formulário eletrônico - FORMSUS – com até seis doenças por eixo e grupo elencados na portaria do MS, que considerava como prioritárias para elaboração de um protocolo clínico.

A escolha deveria ser justificada a partir de critérios: 1. Epidemiológico - frequência relativa maior no Brasil; 2. Diagnóstico - o diagnóstico precoce pode melhorar o prognóstico; 3. Pesquisa - diagnóstico, terapêutica ou aconselhamento familiar; 4. Tratamento - existe tratamento específico para a doença. E quanto ao tratamento: 1. Cura; 2. Controle da doença; 3. Melhora subjetiva das comorbidades e sintomas; 4. Melhora objetiva das comorbidades e sintomas.

Preenchidos os formulários, foi definida a lista das doenças indicadas, que foi levada, em ordem alfabética, para análise dos especialistas. Inicialmente os critérios pré-definidos foram validados pelo grupo de especialistas e logo se iniciou a votação. Essa ocorreu por eixo temático e seus respectivos grupos, e os especialistas indicavam quais eixos e grupos eles se habilitavam a votar, de acordo com a sua especialidade e experiência.

Abaixo a lista de doenças prioritárias, por eixo e grupo, com o total de pontos, já calculada a valoração dos especialistas e os pesos aplicados aos seus três domínios.



Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética

a) Anomalias congênitas ou de manifestação tardia

	DOENÇA	TOTAL GERAL
1	Polineuropatia Amiloidótica Familiar	38,60
2	Anomalias da determinação e diferenciação do sexo	38,00
3	Imunodeficiências Primárias	37,61
4	Cranioestenoses / Disostoses Crâniofaciais	37,48
5	Síndromes e complexos malformativos	36,25
6	Osteocondrodisplasias	36,20
7	Síndrome de Marfan e afins	36,19
8	Genodermatoses	36,09
9	Doenças de Reparo do DNA / Instabilidade cromossômica	35,19
10	Anomalias Cromossômicas	35,18
11	Leucodistrofias	35,00
12	Síndrome de Noonan e afins	34,48
13	Ataxias Hereditárias	34,08
14	Síndrome Nefrótica Corticorresistente	34,00
15	Facomatoses	33,70
16	Distrofias musculares / miopatias	33,38
17	Atrofia Muscular Espinhal	30,71
18	Doença de Huntington	29,20

b) Deficiência intelectual

	DOENÇA	TOTAL GERAL
1	Deficiência Intelectual associada a Síndromes e complexos malformativos	34,76
2	Deficiência Intelectual associada à alteração cromossômica	34,10
3	Síndrome Rett e afins	32,55
4	Síndrome do X-Frágil	32,42
5	Deficiência Intelectual ligada ao X	32,25
6	Deficiência Intelectual de causa teratogênica	32,10
7	Deficiência Intelectual não sindrômica idiopática	31,63
8	Deficiência intelectual autossômica não sindrômica	31,42



c) Erros inatos do metabolismo

	DOENÇA	TOTAL GERAL
1	Neurotransmissores	42,33
2	Aminoacidopatias	41,08
3	Intolerâncias a açúcares	39,73
4	Defeitos de β -oxidação dos ácidos graxos	38,28
5	Distúrbios do Metabolismo dos Metais	38,08
6	Distúrbio do ciclo da Uréia	38,07
7	Mucopolissacaridose	37,30
8	Peroxisomais	37,07
9	Cistinose	36,76
10	Alterações do Metabolismo do Colesterol	36,68
11	Esfingolipidoses	36,56
12	Glicogenoses	36,07
13	Acidurias Orgânicas	35,81
14	Porfirias	35,58
15	Oligossacaridoses	33,86
16	Mitocondriopatia	33,33
17	Defeitos congênitos de glicosilação	31,67

Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética

a) Infeciosas

	DOENÇA	TOTAL GERAL
1	Infecção por micobacteria atípica e BCGite	37,00
2	Ricketsioses	37,00
3	Vasculite associada à hepatite C	35,50
4	Doença de Lyme-similar ou síndrome de baggio-yoshinari	33,33

b) Inflamatórias

	DOENÇA	TOTAL GERAL
1	Doença de Still do Adulto	34,25
2	Doença de Behçet	32,75
3	Doença associada à IgG4	32,29



4	Amiloidose	31,43
5	Síndrome de ativação macrofágica	29,86
6	Osteomielite multifocal recorrente	29,67
7	Sarcoidose	29,20

c) Autoimunes

	DOENÇA	TOTAL GERAL
1	Vasculites Sistêmicas Primárias	33,83
2	Síndrome anti-fosfolípide	31,67
3	Síndrome de Sjogren-primária	30,17

2.3 PLENÁRIO DA CONITEC

No dia 09 de junho de 2014, realizou-se reunião com o Plenário da CONITEC, com o objetivo de analisar e pontuar os critérios político-estratégicos estabelecidos pelo Ministério da Saúde para priorização dos PCDT em Doenças Raras.

Quanto à priorização dos PCDTs para as doenças raras, o Plenário da CONITEC destacou e considerou:

- A experiência acumulada pelos especialistas e Serviços Especializados no diagnóstico e tratamento das diversas doenças;
- O respeito à opinião dos especialistas presentes no Painel de Especialistas;
- A promoção de protocolos amplos, preferencialmente abordando *clusters* ou grupos de doenças que compartilhem meios comuns ou semelhantes de diagnóstico, aconselhamento genético e tratamento, de modo a abarcar todas as doenças propostas sem alterar significativamente o elenco selecionado pelos especialistas;
- A priorização de doenças raras cujas manifestações clínicas, do tipo “intoxicação” ou “saturação”, estejam associadas ao aumento do risco imediato (“agudo”) de óbito, caso o tratamento específico não tenha início imediato.



Após as discussões e com a ajuda de consultores em doenças raras, o Plenário da CONITEC aprovou a priorização das seguintes doenças e/ou grupos de doenças com vistas ao desenvolvimento de protocolos clínicos.

Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética

a) Anomalias congênicas ou de manifestação tardia

A escolha dos três primeiros grupos de doenças respeitou a ordem definida no Painel de Especialistas, e tanto as anomalias da determinação e diferenciação do sexo quanto as imunodeficiências primárias compreendem um grupo de doenças para as quais protocolos abrangentes podem ser elaborados.

Além disso, por se entender que são doenças com características comuns, foram agrupados em 4º lugar as anomalias cromossômicas e complexos malformativos, de tal forma a incluir nesse grupo: Cranioestenoses / Disostoses Crâniofaciais; Osteocondrodisplasias; Síndrome de Marfan e afins; Doenças de Reparo do DNA / Instabilidade cromossômica; Síndrome de Noonan e afins, e Facomatoses.

Quadro 1. Anomalias Congênicas ou de Manifestação Tardia: classificação final

1	Polineuropatia amiloidótica familiar
2	Anomalias da determinação e diferenciação do sexo
3	Imunodeficiências primárias
4	Anomalias Cromossômicas e complexos malformativos (Incluindo: Cranioestenoses / Disostoses Crâniofaciais; Osteocondrodisplasias; Síndrome de Marfan e afins; Doenças de Reparo do DNA / Instabilidade cromossômica; Síndrome de Noonan e afins, e Facomatoses)
5	Genodermatoses
6	Leucodistrofias
7	Ataxias Hereditárias
8	Síndrome Nefrótica Corticorresistente
9	Distrofias musculares / miopatias
10	Atrofia Muscular Espinhal
11	Doença de Huntington



b) Deficiência intelectual

Em relação à deficiência intelectual, após consulta aos especialistas presentes na reunião, chegou-se às seguintes conclusões:

- Que este grupo tem uma íntima relação com as anomalias congênitas, uma vez que é muito comum que estas determinem atraso no desenvolvimento e deficiência intelectual;
- Que muitos Serviços de Genética existentes hoje no país têm experiência em abordar as anomalias congênitas e deficiências intelectuais como um todo;
- Que no desenvolvimento dos protocolos para o grupo das anomalias cromossômicas e complexos malformativos haverá superposição com grande parte das deficiências intelectuais;

Assim, foi decidido que deverá ser desenvolvido um protocolo amplo para as deficiências intelectuais, com algoritmos que permitam abordar as doenças e grupos de doenças previstos, como se segue:

Quadro 2. Deficiência Intelectual: classificação final

1	Deficiência intelectual associada a Síndromes e complexos malformativos
2	Deficiência Intelectual associada à alteração cromossômica
3	Síndrome Rett e afins
4	Síndrome do X-Frágil
5	Deficiência intelectual ligada ao cromossomo X
6	Deficiência Intelectual de causa teratogênica
7	Deficiência Intelectual não síndrômica idiopática
8	Deficiência intelectual autossômica não síndrômica

c) Erros inatos do metabolismo

Embora as doenças relacionadas aos neurotransmissores não sejam classificadas como aminoacidopatias, as mais comuns entre elas e que foram abordadas no Painel dos Especialistas foram as decorrentes de atividade deficiente de algumas das enzimas envolvidas na síntese ou reciclagem do cofator Tetrahydrobiopterina (BH4), que podem ser diagnosticadas pelas hiperfenilalaninemias e que hoje já fazem parte do Programa de Triagem Neonatal. Assim, optou-se por



agrupar este conjunto de doenças com os defeitos do metabolismo dos aminoácidos (aminoacidopatias).

Optou-se também por associar ao protocolo das intolerâncias aos açúcares, um conjunto de doenças que costumam levar a crises agudas, muitas vezes na fase precoce da vida e que ameaçam a própria sobrevivência do paciente. Assim, criou-se o grupo “Erros inatos do metabolismo com manifestação aguda”.

Quadro 3. Erros inatos do metabolismo: classificação final

1	Aminoacidopatias (Incluindo os neurotransmissores diagnosticados em conjunto com as hiperfenilalaninemias)
2	Erros inatos do metabolismo com manifestação aguda (Incluindo: Intolerâncias a açúcares; Defeitos de β -oxidação dos ácidos graxos; Distúrbios do ciclo da Uréia; Glicogenoses; Acidurias Orgânicas)
3	Adrenoleucodistrofia ligada ao Cromossomo X e Doenças Peroxissomais
4	Distúrbios do Metabolismo dos Metais e Porfirias
5	Mucopolissacaridose
6	Cistinose
7	Alterações do Metabolismo do Colesterol
8	Esfingolipidoses
9	Oligossacaridoses
10	Mitocondriopatia
11	Defeitos congênitos de glicosilação

Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética

a) Infeciosas

A Secretaria de Vigilância em Saúde (SVS) solicitou que fossem incluídas, em ordem decrescente de prioridade as seguintes doenças: Micoses sistêmicas, Síndrome Hemolítica Urêmica – SHU, Síndrome pós-poliomielite e Melioidose. Solicitou ainda a exclusão da Doença de Lyme-símile, tendo em vista que faltam ainda elementos para a confirmação de sua existência, carecendo de referendo científico, especialmente considerando que o agente infeccioso não foi isolado no Brasil. Poderia ser um objeto de pesquisa, mas, na opinião da área, não é um tema para um protocolo, o que foi acatado pelo plenário. O quadro de doenças infecciosas ficou como se segue:

Quadro 4. Infeciosas: classificação final



1	Infecção por micobacteria atípica e BCGite
2	Rickettsioses
3	Vasculite associada à hepatite C
4	Micoses sistêmicas*
5	Síndrome Hemolítica Urêmica – SHU*
6	Síndrome pós-poliomielite*
7	Melioidose*

*Retiradas pós Consulta Pública por decisão do Plenário da CONITEC

b) Inflamatórias

Quadro 5. Inflamatórias: classificação final

1	Doença de Still do Adulto
2	Doença de Behçet
3	Doença associada à IgG4
4	Amiloidose
5	Síndrome de ativação macrofágica
6	Osteomielite multifocal recorrente
7	Sarcoidose

c) Autoimunes

Quadro 6. Autoimunes: classificação final

1	Vasculites Sistêmicas Primárias
2	Síndrome anti-fosfolípide
3	Síndrome de Sjögren-primaria

3. CONCLUSÃO

Logo, partindo da listagem final obtida após as rodadas de priorização, espera-se dar início à elaboração de todos os protocolos listados nos seis quadros do item 2.3. Plenário CONITEC. Como as temáticas serão encaminhadas a grupos de especialistas diferenciados, haverá a possibilidade de desenvolvê-los de forma simultânea e independente.

A CONITEC e a Subcomissão de PCDT trabalham com a previsão de finalizar e publicar em 2015 doze Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas de condições raras, sendo que o Eixo: Genéticas, que corresponde a 80% das doenças raras terá 9



(nove) títulos e o Eixo: Não Genéticas, 3 (três), totalizando os doze PCDT previstos, conforme quadro 7. Os títulos restantes obedecerão à mesma regra e serão finalizados nos anos subsequentes, respeitadas a classificação e a proporcionalidade entre os dois eixos da política apresentados nesse documento.

Quadro 7. Lista dos 12 PCDT

EIXO/GRUPO	Classificação dos PCDT	DOENÇAS/GRUPOS DE DOENÇAS
EIXO I - Anomalias Congênicas ou de Manifestação Tardia	1 ^o	<i>Polineuropatia amiloidótica familiar</i>
	2 ^o	<i>Anomalias da determinação e diferenciação do sexo</i>
	3 ^o	<i>Imunodeficiências primárias</i>
	4 ^o	<i>Anomalias Cromossômicas e complexos malformativos (Incluindo: Cranioestenoses / Disostoses Crâniofaciais; Osteocondrodisplasias; Síndrome de Marfan e afins; Doenças de Reparo do DNA / Instabilidade cromossômica; Síndrome de Noonan e afins, e Facomatoses)</i>
EIXO I - Deficiência Intelectual	1 ^o	<i>Deficiência intelectual associada a Síndromes e complexos malformativos</i>
		<i>Deficiência Intelectual associada à alteração cromossômica</i>
		<i>Síndrome Rett e afins</i>
		<i>Síndrome do X-Frágil</i>
		<i>Deficiência intelectual ligada ao cromossomo X</i>
		<i>Deficiência Intelectual de causa teratogênica</i>
		<i>Deficiência Intelectual não síndrômica idiopática</i>
<i>Deficiência intelectual autossômica não síndrômica</i>		
EIXO I - Erros inatos do metabolismo	1 ^o	<i>Aminoacidopatias (Incluindo os neurotransmissores diagnosticados em conjunto com as hiperfenilalaninemias)</i>
	2 ^o	<i>Erros inatos do metabolismo com manifestação aguda (Incluindo: Intolerâncias a açúcares; Defeitos de β-oxidação dos ácidos graxos; Distúrbios do ciclo da Uréia; Glicogenoses; Acidurias Orgânicas)</i>
	3 ^o	<i>Adrenoleucodistrofia ligada ao Cromossomo X e Doenças Peroxissomais</i>
	4 ^o	<i>Distúrbio do metabolismo dos metais e Porfirias</i>
EIXO II - Infeciosas	1 ^o	<i>Infecção por micobacteria atípica e BCGite</i>
EIXO II - Inflamatórias	1 ^o	<i>Doença de Still do Adulto</i>
EIXO II - Autoimunes	1 ^o	<i>Vasculites Sistêmicas Primárias</i>
TOTAL		12



4. CONSULTA PÚBLICA

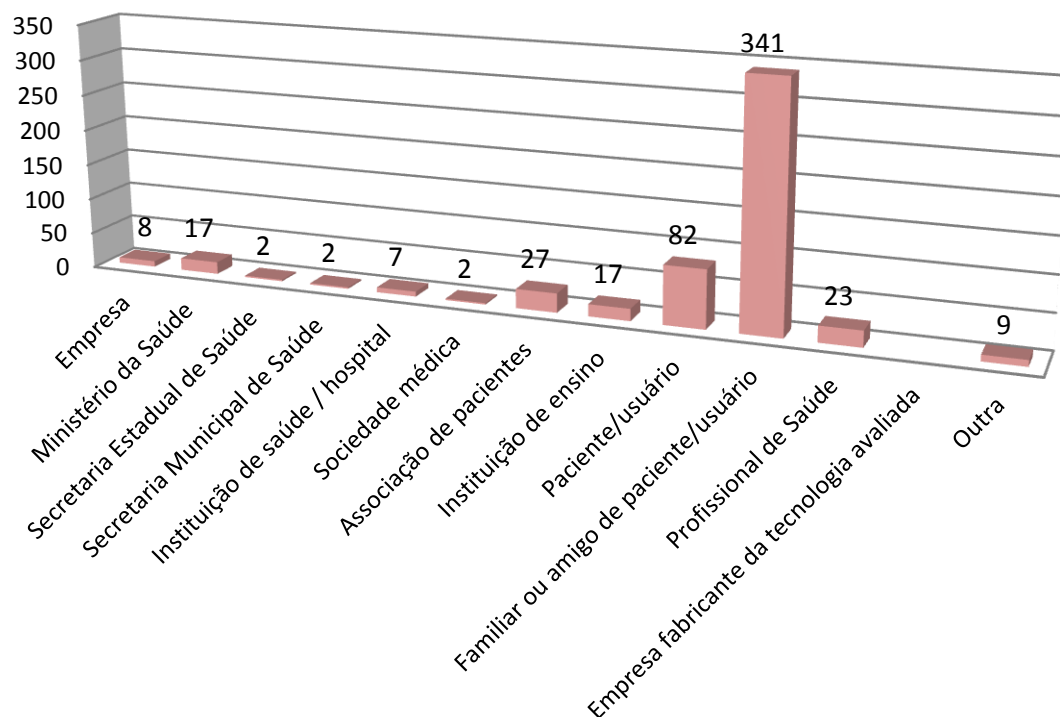
O presente documento foi colocado, inicialmente, em consulta pública, por vinte dias, contados a partir da data de 30 de setembro de 2014. Tendo em vista a publicação de uma errata, que corrige o quadro 7 e o anexo 1 (devidamente corrigidos nesse documento) a consulta pública foi estendida por mais 10 dias, logo, finalizando seu prazo em 30 de outubro de 2014.

A consulta pública nº 20 de 2014 – Proposta de Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras recebeu 834 contribuições, até o presente momento foi a consulta pública da CONITEC que mais recebeu contribuições.

Dessas 834 contribuições, 91% (760) foram de pacientes, familiares, amigos ou associações de pacientes, de acordo com o gráfico 1.



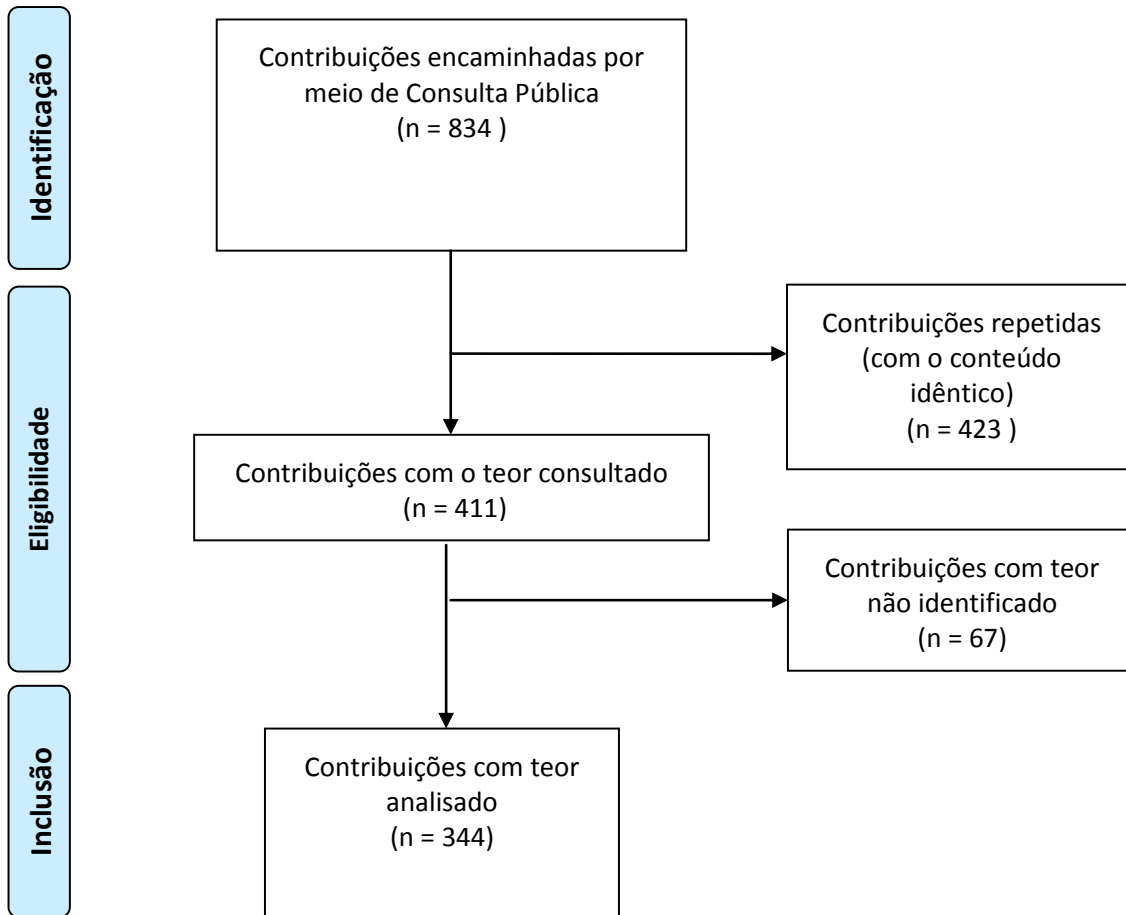
Gráfico 1 – Distribuição do perfil de participação nas contribuições da Consulta Pública nº 20 – Priorização de PCDT, Doenças Raras, setembro a outubro de 2014.



Apesar do número expressivo de contribuições, ao se analisar o conteúdo observou-se uma quantidade muito grande de contribuições de conteúdo idêntico, 423, além dessas, 67 tinham conteúdo não identificado. Logo, 344 contribuições tiveram seu conteúdo analisado.



Análise da Consulta Pública



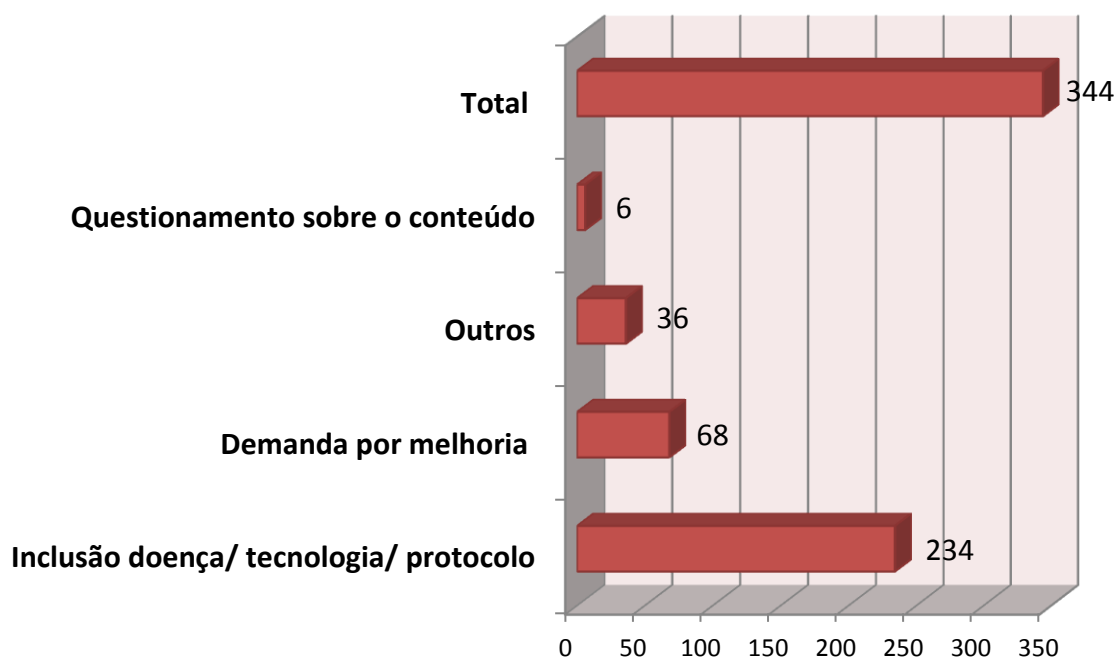
Após análise do conteúdo, para facilitar a descrição do teor das contribuições essas foram classificadas em:

- 1. Solicitação de inclusão de doença/ tecnologia/ protocolo**
- 2. Demanda por melhoria na atenção às pessoas com doenças raras**
- 3. Questionamento sobre o conteúdo do documento**
- 4. Outros**

A partir das classificações acima, observa-se que do total (344), a maioria, 234, foram contribuições de solicitação de inclusão de doença/ tecnologia/ protocolo.



Gráfico 2. Total de contribuições, por classificação de conteúdo, da Consulta Pública nº 20 – Priorização de PCDT, Doenças Raras, setembro a outubro de 2014.



Abaixo estão listadas, em ordem alfabética, as doenças citadas na consulta pública para inclusão na Proposta de Priorização, que contabilizaram 36 doenças.

Doenças citadas na Consulta Pública nº 20	
1	Angioedema Hereditário
2	Ataxia de Friedriech
3	Esclerodermia
4	Esclerodermia Sistêmica
5	Esclerose Tuberosa
6	Fibrose Cística
7	Fibrose Pulmonar Idiopática
8	Hipertensão arterial pulmonar idiopática



9	Imunodeficiência Comum Variável
10	Linfangioleiomiomatose (LAM)
11	Mucopolissacaridose
12	Xantomatose cérebro tendínea
13	Charcot Marie Tooth
14	Colestases familiares
15	Doença atresia biliar
16	Doença de Addison- Insuficiência Adrenal Primária
17	Doença de Niemann Pick
18	Doenças Pulmonares Intersticiais
19	Espondilite Anquilosante
20	Granulomatose Linfomatoide
21	Hipogamaglobulinemia Transitória da infância
22	Imunodeficiência-primária adquirida
23	Klippel treunay
24	Lewis Sumner
25	Miopatia mitocondrial
26	Neoplasias Mieloproliferativas
27	Neurolipidoses
28	Pé Torto Congênito
29	Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF)
30	Síndrome Ataxia-Telangiectasia (A-T)
31	Síndrome de Sherran
32	Síndrome de Angelman
33	Síndrome de Sjogren Primária
34	Síndrome de Tourette



35	Síndrome Genética Ehlers Danlos tipo I
36	Síndromes hemangiomatosas (tais como: Kasabach-Merritt, Klippel-Trenaunay, Maffucci, Proteus, Sturge Weber, Sturge Weber, Gorham-Stout)

A partir dessa listagem, especialistas em doenças raras foram consultados para subsidiar a análise de cada doença no contexto da proposta de priorização dos PCDT. A seguir a análise realizada.

Doença	Está prevista a elaboração de PCDT pela Proposta de Priorização		Observação
	Sim	Não	
Angioedema Hereditário		x	Já possui PCDT. Portaria SAS/MS nº 199 – 25/02/2013
Ataxia de Friedreich	x		Contemplada em: Anomalias congênitas ou de manifestação tardia (ataxias hereditárias)
Esclerodermia	x		Contemplada em: Doença auto-imune
Esclerodermia Sistêmica	x		Contemplada em: Doença auto-imune
Esclerose Tuberosa	x		Contemplada em: Anomalias congênitas ou de manifestação tardia (facomatoses).
Fibrose Cística		x	Já possui PCDT. Portaria SAS/MS nº 224 – 10/05/2010
Fibrose Pulmonar Idiopática		x	Não contemplada. Nenhum grupo que trabalhe com a mesma se identificou.
Hipertensão arterial pulmonar idiopática		x	Já possui PCDT. Portaria SAS/MS nº 35 - 16/01/ 2014
Imunodeficiência Comum Variável		x	Já possui PCDT. Portaria SAS/MS nº 495 – 11/09/2007
Linfangioleiomiomatose (LAM)		x	Não contemplada. Nenhum grupo que trabalhe com a mesma se identificou.
Mucopolissacaridose	x		Contemplada em: Erros Inatos do Metabolismo
Xantomatose cérebro tendínea	x		Contemplada em: Erros inatos do metabolismo (alterações metabolismo do colesterol)
Charcot Marie Tooth	x		Contemplada em: Anomalia congênita de manifestação tardia. Complexo malformativo
Colestases familiares	x		Contemplada em: Algumas estão incluídas dentro dos erros inatos do metabolismo
Atresia de vias biliares	x		Contemplada em: Pode ser englobada nos complexos malformativos.
Doença de Addison- Insuficiência Adrenal Primária		x	Já possui PCDT. Portaria SAS/MS nº 15 – 15/01/2010



Doença de Niemann Pick	x		Contemplada em: Erros inatos do metabolismo (esfingolipidoses)
Doenças Pulmonares Intersticiais		x	Não contempladas. Nenhum grupo que trabalhe com as mesmas se identificou.
Espondilite Ancilosante		x	Já possui PCDT. Portaria SAS/MS nº 640 – 24/07/2014
Granulomatose Linfomatoide		x	Não contemplada. Nenhum grupo que trabalhe com a mesma se identificou.
Hipogamaglobulinemia transitoria da infancia		x	Já possui PCDT. Portaria nº 495-11/09/2007.
Imunodeficiência-primária	x		Contemplada em: Imunodeficiências Primárias.
Klippel trenauay	x		Contemplada em: Anomalias congênitas e de manifestação tardia, anomalias cromossômicas e complexos malformativos
Lewis Sumner		x	Não contemplada. Nenhum grupo que trabalhe com a mesma se identificou.
Miopatia mitocondrial	x		Contemplada em: Erros inatos do metabolismo (mitocondriopatias)
Neoplasias Mieloproliferativas		x	Já possui PCDT. Portaria SAS/MS nº 114 - 10/02/2012; Portaria SAS/MS Nº 1219 - 04/11/2013; Portaria SAS/MS Nº 705 - 12/08/2014.
Neurolipidoses	x		Contemplada em: Erros Inatos do metabolismo (esfingolipidoses)
Pé Torto Congênito		x	Não é uma doença. Na maioria das vezes é uma deformação. A malformação geralmente ocorre fazendo parte das síndromes e complexos malformativos, que já estão incluídos na lista de priorização. Quando isolado, pode ser englobado nos complexos malformativos.
Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF)	x		Contemplada em: Anomalias congênitas ou de manifestação tardia.
Ataxia-Telangiectasia		x	Já possui PCDT. Portaria SAS/MS nº 495 - 11/09/2007
Síndrome de Sheehan		x	Já possui PCDT. Portaria SAS/MS nº 110 – 10/03/2010
Síndrome de Angelman	x		Contemplada em: Anomalias congênitas ou de manifestação tardia (anomalias cromossômicas) e Deficiência intelectual associada a síndromes e complexos malformativos.
Síndrome de Sjogren Primária	x		Contemplada em: Autoimunes
Síndrome de Tourette	x		Contemplada em: Deficiência intelectual



			associada a síndromes e complexos malformativos.
Síndrome de Ehlers Danlos tipo I	x		Contemplada em: Anomalias congênitas ou de malformação tardia. Anomalias cromossômicas e Complexos Malformativos.
Síndromes hemangiomasas (tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT)	x		Contemplada em: Anomalias congênitas ou de malformação tardia. Anomalias cromossômicas e Complexos Malformativos.

Observa-se que das 36 doenças citadas, a maioria, 20, estão contempladas na lista de doenças priorizadas para elaboração de PCDT, 10 já possuem PCDT publicado pelo Ministério da Saúde e somente 6 não possuem PCDT, nem estão contempladas nessa primeira rodada de priorização. No entanto, ressalta-se que apesar da não realização desses 6 protocolos nesse primeiro momento, o cuidado às pessoas com doenças raras continuará e seguirá as diretrizes estabelecidas pela Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras no SUS. Além disso, a demanda por incorporação de tecnologias continua garantida por meio da solicitação à Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC.

Como descrito anteriormente além das doenças, alguns medicamentos também foram citados na Consulta Pública. Abaixo a lista dos 11 medicamentos citados com as suas respectivas indicações.

Medicamentos citados na Consulta Pública nº 20	Indicação
Interferon gamma (off label)	Ataxia de Friedreich
Rapamicina	Linfangioleiomiomatose (LAM)
Miglustate	Niemann Pick C
Aripiprazol	Síndrome de Tourette



Imunoglobulina subcutânea	Imunodeficiências
Icatibanto	Angioedema Hereditário
Concentrado do inibidor de C1	Angioedema Hereditário
Agentes imunossupressores de segunda linha (metotrexato, azatioprina, leflunomida e hidroxicloroquina)	Sarcoidose
Pirfenidona	Fibrose Pulmonar Idiopática (FPI)
Nintedanib	Fibrose Pulmonar Idiopática (FPI)
Tafamidis	Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF)

Com relação aos medicamentos, cabe ressaltar que ao elaborar os protocolos, todas as tecnologias necessárias para o tratamento e cuidado da doença ou grupo de doenças serão avaliadas quanto à sua eficácia, efetividade comparativa e segurança, baseando-se nas melhores evidências científicas disponíveis, seguindo o que é preconizado pela Lei nº 12.401 de 2011.

Cabe esclarecer também que, segundo a Lei nº 12.401 de 2011, são vedados a dispensação, o pagamento, o ressarcimento ou reembolso de medicamento e produto, nacional ou importado, sem registro na ANVISA.

Importante esclarecer que segundo o Decreto nº 7.646 de 2011, são consideradas tecnologias em saúde: *“medicamentos, produtos e procedimentos por meio dos quais a atenção e os cuidados com a saúde devam ser prestados à população, tais como vacinas, produtos para diagnóstico de uso in vitro, equipamentos, procedimentos técnicos, sistemas organizacionais, informacionais, educacionais e de suporte, programas e protocolos assistenciais”* Logo a perspectiva do tratamento e do cuidado não é focada somente no medicamento.



Outros pontos de destaque da Consulta Pública foram a demanda por melhoria na atenção às pessoas com doenças raras, que classificamos nos seguintes conteúdos:

- a) Apoio no tratamento: distribuição de alimentos especiais e transporte;
- b) Informação: mais informação sobre as doenças e comunicação para profissionais de saúde e sociedade;
- c) Qualidade dos medicamentos ofertados: algumas marcas de medicamentos são citadas como causadoras de reações alérgicas em muitos usuários;
- d) Exames diagnósticos e terapias complementares: falta de exames diagnósticos, terapias complementares (fisioterapias, psicólogos, entre outros), insumos (ex. curativos);
- e) Organização do sistema: rede de referência, especialistas e apoio multiprofissional.

Ressalta-se que todos esses aspectos deverão ser considerados na elaboração dos PCDT para atenção integral às pessoas com doenças raras. Tendo em vista, que muitos dos pontos em destaque já estão contextualizados na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

O conteúdo do documento também foi alvo de sugestões e críticas na Consulta Pública. Abaixo quadro elucidativo sobre o conteúdo das consultas e suas respectivas respostas.

Conteúdo	Resposta
Qual a definição de Doença Rara utilizada?	Definição da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras
Sobre o peso dos critérios Político Estratégicos e sua votação pelo Plenário da CONITEC	O plenário da CONITEC votou em manter a votação dos especialistas sem alterações
Quais foram os parâmetros usados para atribuição dos pesos nos critérios de avaliação?	Os pesos foram atribuídos de forma a manter a proporcionalidade de pesos entre as dimensões.



Tumores raros e/ou doenças onco-hematológicas raras não foram classificadas/consideradas para priorização	As doenças oncológicas não estão contempladas nessa Política
Solicitação de realização de audiência pública, pela magnitude e relevância do tema	O Plenário da CONITEC entende que não há necessidade, tendo em vista a ampla divulgação e transparência do processo.
Doenças consideradas raras, com protocolos já existentes, não foram incluídas na tabela (pág 6 e 7) como, <u>Esclerose Múltipla, Hipertensão Arterial Pulmonar, Doença Celíaca e Doença de Parkinson;</u>	Das doenças citadas, a Esclerose Múltipla e a Hipertensão Arterial Pulmonar se enquadram na definição de doença rara da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que são aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. Inclusão feita nesse documento.
Artrite Reumatoide, como consta na tabela, não se enquadra como doença rara;	De fato Artrite Reumatóide não se trata de uma doença rara, pela classificação utilizada. Correção já feita nesse documento.
Retirar a palavra "Político".Justificativa: A palavra "político" frente a um critério para priorização de uma doença rara vai contra a constituição brasileira e o princípio da universalidade, já que traz o cunho de escolha política e não aquela que inclui a todos os pacientes e doenças de forma igualitária, mesmo que por meio de priorização.	O sentido de Político aplicado em questão refere-se à Política Pública, que no contexto se enquadra de forma adequada e de acordo com os princípios constitucionais relacionados à saúde da população brasileira.
Questionamento sobre a ausência da listagem dos profissionais presentes no Painel de Especialistas - coloca em questão a legitimidade do Painel.	O Plenário da CONITEC se manifestou contra a exposição dos participantes do Painel de Especialistas, tendo em vista a preservação desses com relação às possíveis pressões dos interessados.
Reinvindicação da presença de representantes das associações de pacientes no processo - ótica do paciente	A CP é uma forma de contemplar a participação dos pacientes.
Retirar da lista Micoses sistêmicas, Síndrome Hemolítica Urêmica – SHU, Síndrome pós-poliomielite e Melioidose. Justificativa: As doenças incluídas pela Secretaria de Vigilância em Saúde (SVS) não atendem a incidência definida na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que é de 65/100 mil.	O Plenário da CONITEC acatou tal manifestação, tendo em vista que de fato as doenças incluídas não se enquadram na incidência definida pela Política para doenças raras. Correção já feita nesse documento.
Correção: "Erros Inatos do Metabolismo", Nesse eixo, o item 4 repete o que está no item 1 (Aminoacidopatias - incluindo os neurotransmissores diagnosticados em conjunto com as hiperfenilalaninemias).	Corrigido em Errata



Por fim, foram classificados em outros, as contribuições com os seguintes conteúdos:

- a) Parabenização;
- b) Solicitação de Revisão de Protocolos Existentes – Deficiência de alfa1 antitripsina;
- c) Participação dos pacientes na seleção dos especialistas para elaboração dos protocolos e no acompanhamento da elaboração e na avaliação dos resultados;
- d) Apresentação de Redes de Atenção às Pessoas com Doenças Raras e solicitação de apoio a estas;
- e) Solicitação de mais apoio à pesquisa em doenças raras;
- f) Pacientes se disponibilizando para participar de pesquisas;
- g) Referente a doença de Still do adulto, que deve ser incluído também no mesmo PCDT a artrite idiopática juvenil (AIJ) forma sistêmica.

5. DELIBERAÇÃO FINAL

Na 31ª Reunião da CONITEC, realizada no dia 03 de dezembro de 2014, os membros do plenário deliberaram por unanimidade por retificar a lista de priorização para elaboração de PCDT com algumas alterações incorporadas a partir da Consulta Pública de nº 20, que dizem respeito à retirada das seguintes doenças do sub-grupo de Infeciosas: Micoses sistêmicas, Síndrome Hemolítica Urêmica – SHU, Síndrome pós-poliomielite e Melioidose; tendo em vista que tais doenças não se enquadram na incidência definida pela Política para doenças raras.

Logo, a listagem final possui **43 doenças ou grupos de doenças**.

Portanto, a ordem de priorização se mantém e a lista dos 12 protocolos que serão realizados no ano de 2015 também se mantém inalterada e segue abaixo.



EIXO/GRUPO	Classificação dos PCDT	DOENÇAS/GRUPOS DE DOENÇAS
EIXO I - Anomalias Congênicas ou de Manifestação Tardia	1º	<i>Polineuropatia amiloidótica familiar</i>
	2º	<i>Anomalias da determinação e diferenciação do sexo</i>
	3º	<i>Imunodeficiências primárias</i>
	4º	<i>Anomalias Cromossômicas e complexos malformativos (Incluindo: Cranioestenoses / Disostoses Crâniofaciais; Osteocondrodisplasias; Síndrome de Marfan e afins; Doenças de Reparo do DNA / Instabilidade cromossômica; Síndrome de Noonan e afins, e Facomatoses)</i>
EIXO I - Deficiência Intelectual	1º	<i>Deficiência intelectual associada a Síndromes e complexos malformativos</i>
		<i>Deficiência Intelectual associada à alteração cromossômica</i>
		<i>Síndrome Rett e afins</i>
		<i>Síndrome do X-Frágil</i>
		<i>Deficiência intelectual ligada ao cromossomo X</i>
		<i>Deficiência Intelectual de causa teratogênica</i>
		<i>Deficiência Intelectual não síndrômica idiopática</i>
<i>Deficiência intelectual autossômica não síndrômica</i>		
EIXO I - Erros inatos do metabolismo	1º	<i>Aminoacidopatias (Incluindo os neurotransmissores diagnosticados em conjunto com as hiperfenilalaninemias)</i>
	2º	<i>Erros inatos do metabolismo com manifestação aguda (Incluindo: Intolerâncias a açúcares; Defeitos de β-oxidação dos ácidos graxos; Distúrbios do ciclo da Uréia; Glicogenoses; Acidurias Orgânicas)</i>
	3º	<i>Adrenoleucodistrofia ligada ao Cromossomo X e Doenças Peroxissomais</i>
	4º	<i>Distúrbio do metabolismo dos metais e Porfirias</i>
EIXO II - Infeciosas	1º	<i>Infecção por micobacteria atípica e BCGite</i>
EIXO II - Inflamatórias	1º	<i>Doença de Still do Adulto</i>
EIXO II - Autoimunes	1º	<i>Vasculites Sistêmicas Primárias</i>
TOTAL		12

Ressalta-se que os demais protocolos serão realizados nos anos subsequentes, seguindo a ordem da listagem geral e os mesmos critérios de proporcionalidade entre os grupos.



Anexo I. Critérios para Priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

Critérios Político-Estratégicos
<ol style="list-style-type: none">1. O cuidado da doença está integrado/ articulado a algum programa estratégico do Ministério da Saúde, por exemplo: Rede Cegonha, Programa Nacional de Triagem Neonatal, Brasil Carinhoso, Rede de cuidado à Pessoa com Deficiência;2. Existe rede de assistência pública pré-estabelecida para a atenção e cuidado aos portadores dessa doença;3. A linha de cuidado para essa doença englobaria um <i>cluster</i> de doenças;
Critérios Inerentes à Doença
<ol style="list-style-type: none">1. As manifestações clínicas e complicações da doença são graves (cronicidade e duração, gravidade da doença ao longo da vida, idade de início da morbidade);2. O impacto social da doença é relevante (impacto na autonomia e independência do paciente, impacto psicossocial, impacto na restrição/ limitação de atividades diárias);3. O diagnóstico está disponível na rede pública para essa doença;4. O aconselhamento genético é fundamental para essa doença (somente para as doenças de origem genética);5. O potencial de transmissão da doença é alto (somente para as doenças infecciosas);
Critérios Relacionados ao Tratamento
<ol style="list-style-type: none">1. O tratamento pode melhorar a expectativa de sobrevida do paciente;2. O tratamento clínico melhora a qualidade de vida;3. O tratamento é seguro (gravidade e frequência dos eventos adversos);4. O acompanhamento multiprofissional é fundamental para essa doença;5. A reabilitação possui um impacto relevante na doença;6. O início precoce do tratamento é diferencial na evolução da doença;



6. DECISÃO

PORTARIA SCTIE-MS N.º 19, de 26 de MAIO de 2015.

Torna pública a decisão de aprovar a priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS.

O SECRETÁRIO DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INSUMOS ESTRATÉGICOS DO MINISTÉRIO DA SAÚDE, no uso de suas atribuições legais e com base nos termos dos art. 20 e art. 23 do Decreto 7.646, de 21 de dezembro de 2011, resolve:

Art. 1º Fica aprovada a priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS.

Art. 2º O relatório de recomendação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) sobre essa tecnologia estará disponível no endereço eletrônico: <http://conitec.gov.br/>.

Art. 3º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação.

JARBAS BARBOSA DA SILVA JR.

Secretário

Publicado no DOU nº 99, página no dia 27 de maio de 2015.