



Portadores das doenças raras Mucopolissacaridose tipo I e II têm a disposição dois novos medicamentos gratuitos no SUS. Também houve inclusão do cuidado para pessoas com Deficiência de Biotinidase e atualizada a assistência para a Síndrome de Turner e a Hepatite Autoimune

O Sistema Único de Saúde (SUS) vai oferecer novidades no tratamento de doenças raras. Portadores de Mucopolissacaridoses (MPS), tipo I e II, contarão com novas opções de medicamentos: a laronidase e a idursulfase alfa. Já para os acometidos com a Deficiência de Biotinidase, a novidade é a aprovação dos protocolos que orientam a assistência na rede pública de saúde. O Ministério da Saúde ainda atualizou Protocolos que orientam o atendimento para a Síndrome de Turner e a Hepatite Autoimune. As novas opções de cuidado para quem sofre com as doenças raras foram aprovadas na Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec) e estarão disponíveis nas unidades do SUS já no segundo semestre. Segundo a Organização Mundial de Saúde, as doenças raras afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, sendo 80% decorrentes de fatores genéticos.

As doenças raras não têm cura. Em geral são crônicas, progressivas, degenerativas, podendo levar à morte. No entanto, um tratamento adequado é capaz de reduzir complicações e sintomas, assim como impedir o seu agravamento. O secretário de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos, Marco Antônio Fireman, ressaltou a importância dos novos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDTs) para o Brasil, onde cerca de 13 milhões de pessoas sofrem com doenças raras. Assim, publicação de novos PCDTs. “Essa é uma luta antiga de representantes e pacientes que sofrem com essas doenças. Uma conquista significativa que influenciará, favoravelmente, na qualidade de vida dos doentes”, frisou Fireman.

O Sistema Único de Saúde (SUS) oferece atendimento integral e gratuito a todas as doenças raras, conforme a necessidade clínica de cada caso. O atendimento é feito com base na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras do Ministério da Saúde. Seu principal objetivo é melhorar o acesso desses pacientes aos serviços de saúde e à informação, contribuindo para a melhoria da sua qualidade de vida. Desde a criação da política, em 2014, o SUS incorporou 19 exames de diagnóstico e 11 medicamentos, além de organizar a rede de assistência. O Brasil possui sete serviços de referência no atendimento a doenças raras.

Doença rara Mucopolissacaridose I e II

Doença rara genética e hereditária, a enfermidade impede os indivíduos de produzirem normalmente enzimas essenciais aos processos químicos vitais. No tipo I, conhecido também como Síndrome de Hurler ou de Scheie, o corpo carece da enzima alpha iduronidase, responsável pela degradação de alguns tipos de açúcares. Já no tipo II, também intitulado de Síndrome de Hunter, há deficiência ou inexistência da enzima iduronato-sulfatase. Essa segunda classificação está ligada em especial ao cromossomo X, afetando majoritariamente homens, que herdaram a característica da mãe portadora. Os sintomas também variam, podendo

comprometer ossos, articulações, vias respiratórias, sistema cardiovascular, além das funções cognitivas dos pacientes. É possível controlar os sintomas de algumas Mucopolissacaridose por meio de Terapia de Reposição Enzimática (TRE), com a infusão intravenosa feita semanalmente das enzimas necessárias a cada manifestação da doença. Esse tratamento se dará, para pacientes do tipo I, com o medicamento laronidase e, para os do tipo II, com a idursulfase alfa.

Conheça os protocolos que incorporam novos medicamentos para Multipolissacaridose [I](#) e [II](#).

Doença rara Deficiência de Biotinidase (DB)

O tratamento para a doença rara Deficiência de Biotinidase (DB) é o mais novo incorporado no SUS. A enfermidade, de origem genética e hereditária, incapacita o corpo de absorver e regenerar a biotina, uma vitamina dos alimentos presentes na dieta normal e indispensável para a atividade de diversas enzimas. No Brasil, cerca de 3.200 pessoas foram registradas com a doença, que é principalmente detectada pelo Teste do Pezinho. O tratamento será feito com por meio da suplementação da vitamina por toda a vida do paciente.

Conheça os protocolos que orientam a assistência para a [Deficiência de Biotinidase \(DB\)](#).

Doença rara Síndrome de Turner

O protocolo que orienta o tratamento da Síndrome de Turner, doença rara causada por uma anormalidade do cromossomo X, foi atualizado pelo Ministério da Saúde. A forma de assistência impactará em novas apresentações do medicamento somatropina, disponibilizadas no SUS para o tratamento da doença. A atualização oportuniza uma melhor escolha e adequação da dose que cada paciente deve tomar. Entre as características da doença rara, que acomete mais as mulheres, está o fato de dificultar seus portadores de iniciar a puberdade, terem filhos, apresentarem malformações cardíacas, e também dificuldades cognitivas que prejudicam a aprendizagem e a adaptação social.

Conheça os protocolos que orientam a assistência para a [Síndrome de Turner](#).

Doença rara Hepatite Autoimune

O Protocolo para o tratamento da Hepatite Autoimune (HAI) no SUS também ganhou uma nova versão. A atualização feita pelo Ministério da Saúde definiu melhor critérios de diagnósticos e tratamentos para a condição. A doença rara gera uma inflamação crônica no fígado causada por um distúrbio no sistema imune. Seu diagnóstico depende de um conjunto de informações clínicas, bioquímicas, histopatológicas e de resposta ao tratamento. Com a atualização foram estabelecidos critérios simplificados complementares para diagnóstico da doença na presença de outras doenças autoimunes. O tratamento da HAI envolve o uso dos medicamentos prednisona e azatioprina.

Conheça os protocolos que orientam a assistência para a [Hepatite Autoimune](#).

Doença rara Participação da Sociedade

O Ministério da Saúde, por meio da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (Conitec), estimula a participação da sociedade no processo de avaliação de tecnologias em saúde que antecede a incorporação, exclusão ou alteração de medicamentos, produtos e procedimentos utilizados no SUS. Todas as recomendações da Conitec são submetidas à consulta pública pelo prazo de 20 dias. Após analisar as contribuições, a Comissão emite a recomendação final, que pode ser a favor ou contra a incorporação/exclusão/alteração da tecnologia analisada. Essa proposta é então encaminhada à Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos do Ministério da Saúde, que decide sobre quais medicamentos, produtos e procedimentos serão disponibilizados no SUS.

Fonte: [Ministério da Saúde](#)