

E-BOOK

DOENÇAS RARAS NO SUS

Acompanhe a Lit e conheça melhor o SUS.
É direito seu, é direito de todos!

LIThealth

Cerca de 13 milhões de pessoas no Brasil tem diagnóstico de alguma doença rara. Existindo oito mil doenças raras descritas na literatura médica.

Conforme estabelecido pela Organização Mundial da Saúde (OMS), as doenças que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos são consideradas raras. 80% das doenças raras tem origem genética e 20% ambientais.

Para garantir tratamento dessas doenças, o Sistema Único de Saúde (SUS) tem investido nos últimos anos cada vez mais, a fim de ampliar a assistência para todos que precisam.

Por se tratar de doenças complexas, o atendimento e a assistência aos pacientes com doenças raras ainda é considerado um desafio em todo o mundo. Por mais que nos últimos anos, novas terapias tenham sido disponibilizadas no mercado pelas indústrias farmacêuticas, infelizmente, muitas dessas doenças ainda não possuem tratamento medicamentoso ou informações científicas suficientes. Sem contar que há necessidade de profissionais capacitados para atender os pacientes de maneira integral.

No SUS, a descrição das doenças e os critérios que definem quem pode ou não ser beneficiado com as tecnologias de saúde disponíveis, estão publicados em Protocolos Clínicos de Diretrizes Terapêuticas (PCDT), que são documentos que uniformizam o atendimento, a assistência, o monitoramento, e o tratamento para as doenças raras.

Além dos tratamentos estabelecido nos PCDT, o SUS disponibiliza, mesmo que ainda insuficiente, Serviços de Referência habilitados para atender e/ou colaborar com a assistência e tratamento aos pacientes com doenças raras.

Já a política pública que garante atendimento a quem precisa, deve ser atualizada com foco na assistência multidisciplinar. Levando-se em consideração o tratamento integral, que além do medicamento, inclui dentre outros, os exames para diagnóstico e monitoramento, transplantes, vacinas, cirurgias, fisioterapia e suporte nutricional.

Este e-book foi elaborado a partir de cinco perguntas, na intenção de descrever ao leitor o processo de acesso, a assistência ao paciente, e a relação de medicamentos incorporados no SUS para tratamento das doenças raras.

Atender as pessoas com doenças raras ainda é um desafio que precisa ser superado no Brasil.

Precisamos falar sobre o SUS para fazer dar certo!

Acompanhe a Lit e conheça melhor o SUS. É direito seu, é direito de todos!

Boa leitura!

Elaborado por Santusa Santana, Diretora de Solução Educacional da Lit Health.

Revisado por Caroline Ribeiro, Analista Técnica da Lit Health.

1 Qual o papel da Atenção Primária à Saúde e dos Serviços de Referência no atendimento das pessoas com Doenças Raras?

O mais importante aqui, é que todos saibam que independente dos sintomas apresentados por crianças, adolescentes, adultos e idosos, o atendimento inicial de qualquer doença, mesmo as doenças raras, deve ser feito prioritariamente na Atenção Primária à Saúde (APS), na Unidade Básica de Saúde (Posto de Saúde) pela equipe de Saúde da Família. Já que é esta, a principal porta de entrada para o SUS. Quando houver necessidade, o paciente será encaminhado para atendimento com médicos especialistas e outros profissionais da saúde, nos Serviços de Referência habilitados ou não pelo SUS.

O SUS conta hoje, com 21 estabelecimentos habilitados para atendimento de pessoas com Doenças Raras, distribuídos em doze Estados e o Distrito Federal conforme indicado no mapa a seguir.



No Brasil, existem pouco mais de 200 geneticistas, o equivalente a 1 por 1,25 milhão de brasileiros. A OMS recomenda que haja 01 geneticista para cada 100 mil habitantes. Sendo assim, baseada nesta estimativa, precisaríamos de mais 1.800 geneticistas para atender a todos que precisam.

Por esta razão, a APS, precisa ser vista também como protagonista no atendimento aos pacientes com Doenças Raras. Mas para isto, além de um programa continuado de capacitação (presencial ou online), precisamos estabelecer o papel de cada profissional da equipe multidisciplinar no monitoramento da pessoa com doença rara.



Além da Equipe de Saúde da Família, composta por médico, enfermeiro, técnico de enfermagem e do agente comunitário de saúde. Temos a Equipe de Saúde Bucal que dependendo da modalidade cadastrada pode ser composta pelos profissionais, Cirurgião-Dentista, Auxiliar em Saúde Bucal ou Técnico em Saúde Bucal e Técnico em Saúde Bucal.

Os gestores municipais podem ampliar a assistência com o Núcleo de Apoio à Saúde da Família (NASF), uma vez que esta equipe pode ser composta pelos seguintes profissionais: médico acupunturista; assistente social; profissional/professor de educação física; farmacêutico; fisioterapeuta; fonoaudiólogo; médico ginecologista/obstetra; médico homeopata; nutricionista; médico pediatra; psicólogo; médico psiquiatra; terapeuta ocupacional; médico geriatra; médico internista (clínica médica), médico do trabalho, profissional com formação em arte e educação (arte educador) e o profissional sanitário.

Para garantirmos integralidade na assistência ao paciente no SUS, precisamos avaliar e definir funções que envolvam todos os profissionais. Tanto os que atuam na Atenção Básica, como nos Serviços de Referência habilitados ou não, e ainda contar com a Atenção Hospitalar nos casos em que os pacientes precisem de atendimento de urgência, independente da causa.

2 O que são e para que servem os PCDT de Doenças Raras?

Os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêutica (PCDT), existem para serem norteadores e não obstáculos de acesso aos tratamentos no SUS.

Os PCDT tem por objetivo auxiliar os profissionais e gestores na tomada de decisão em relação a escolha do tratamento para os pacientes após o diagnóstico da doença.

Dentre as informações presentes no PCDT, podemos encontrar, o tratamento indicado, os medicamentos e procedimentos disponíveis no SUS. Além disso, os protocolos servem como referência em relação aos critérios que determinam, eficácia, segurança, custo-efetividade, posologia, acompanhamento, e verificação dos resultados terapêuticos, tendo como intuito, otimizar a eficiência do SUS e a qualidade do cuidado ao paciente.

Apesar de não haver uma determinação em relação à solicitação e previsão de incorporação e/ou atualização de PCDT, você precisa saber que **TODOS OS CIDADÃOS** podem solicitar a avaliação de um medicamento, procedimento (exames, cirurgia, transplante, vacina, fórmula alimentar etc.) ao SUS.

O Ministério da Saúde, assessorado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC, tem como atribuições, a incorporação, exclusão ou alteração de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituição ou alteração dos PCDT.

Todo PCDT, antes de ser publicado, fica disponível em Consulta Pública no site da CONITEC, para que todos possam contribuir para a elaboração do documento. Estas contribuições de médicos, profissionais da saúde e dos cidadãos/pacientes, são avaliadas pela equipe da CONITEC e após a publicação no Diário Oficial da União, os termos do PCDT passam a definir os critérios de quem pode ou não receber o tratamento.

Todos somos responsáveis pelos PCDT disponíveis no SUS. Quando questionamos o que tem ou não no SUS, precisamos avaliar se nossa demanda já foi ou não incorporada e o porquê da atual situação.

E lembre-se! O momento para questionar, sugerir, inserir, retirar um medicamento ou procedimento de um PCDT é durante a Consulta Pública. Porque depois de publicada as regras, temos que nos adequar, até que uma nova atualização seja realizada.

Listamos a seguir, os PCDT de Doenças Raras, publicados e disponíveis no SUS para que você conheça e divulgue.

DOENÇAS RARAS COM PCDT NO SUS

- 1 Acromegalia
- 2 Anemia Aplásica, Mielodisplasia e Neutropenias 3- Constitucionais – Uso de Fatores estimulantes de Crescimento de Colônias de Neutrófilos
- 3 Anemia Hemolítica Autoimune
- 4 Angioedema Hereditário
- 5 Aplasia Pura Adquirida Crônica da Série Vermelha
- 6 Artrite Reativa – Doença de Reiter
- 7 Artrite Reumatoide
- 8 Atrofia Muscular Espinhal 5q tipos 1 e 2 (AME)
- 9 Colite Biliar Primária
- 10 Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo
- 11 Deficiência da Biotinidase
- 12 Dermatomiosite e Polimiosite
- 13 Diabete Insipido
- 14 Distonias Focais e Espasmo Hemifacial
- 15 Doença de Crohn
- 16 Doença de Gaucher
- 17 Doença de Paget – Osteíte Deformante
- 18 Doença de Wilson
- 19 Doença Falciforme (rara em parte do Brasil)
- 20 Esclerose Lateral Amiotrófica
- 21 Esclerose Múltipla
- 22 Esclerose Sistêmica
- 23 Epidermólise Bolhosa Hereditária e Adquirida
- 24 Espondilite Ancilosante
- 25 Fibrose Cística com manifestações pancreáticas
- 26 Fibrose Cística com manifestações pulmonares
- 27 Hiperplasia Adrenal Congênita
- 28 Hemoglobúria paroxística noturna
- 29 Hepatite Autoimune
- 30 Hidradenite Supurativa
- 31 Hipoparatiroidismo
- 32 Hipotireoidismo Congênito
- 33 Hipertensão Arterial Pulmonar
- 34 Homocistinúria Clássica
- 35 Imunodeficiências Primárias com Deficiência de Anticorpos
- 36 Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison)
- 37 Insuficiência Pancreática Exócrina
- 38 Lúpus Eritematoso Sistêmico
- 39 Lipofuscinose Ceróide Neuronal tipo 2 (CLN 2)
- 40 Miastenia Gravis
- 41 Mucopolissacaridose do tipo I
- 42 Mucopolissacaridose do tipo II
- 43 Mucopolissacaridose Tipo VI
- 44 Mucopolissacaridose do Tipo VII
- 45 Osteogênese Imperfeita
- 46 Púrpura Trombocitopênica Idiopática
- 47 Polineuropatia Amiloidótica Familiar
- 48 Porfirias
- 49 Puberdade Precoce Central
- 50 Síndrome de Guillain-Barré
- 51 Síndrome de Turner
- 52 Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes
- 53 Uveítes Posteriores não infecciosas

Dos 53 PCDT para Doenças Raras disponíveis no SUS, 17 encontram-se em atualização/elaboração em 2022, são eles:

1. Atrofia Muscular Espinhal Tipo I e II;
2. Anemia Hemolítica Autoimune;
3. Dermatomiosite e Polimiosite;
4. Distonias e Espasmo Hemifacial;
5. Doença de Crohn;
6. Doença de Wilson;
7. Doença de Gaucher;
8. Doença Falciforme (Anemia Falciforme);
9. Esclerose Sistêmica;
10. Espondilite Ancilosante;
11. Fibrose Cística;
12. Hipertensão Arterial Pulmonar;
13. Lipofuscinose Ceroide Neuronal tipo 2 (CLN 2);
14. Lúpus Eritematoso Sistêmico;
15. Osteogênese Imperfeita;
16. Porfirias;
17. Puberdade Precoce Central.

3 Como garantir integralidade de tratamento para as pessoas com Doenças Raras no SUS?

O tratamento para pessoas com Doenças Raras requer muito mais que medicamento, o foco deve ser o atendimento da equipe multidisciplinar e a integralidade de assistência. Quando você for estudar um PCDT avalie quais são os serviços e categorias profissionais envolvidas na assistência, como por exemplo, no quadro abaixo:

INTEGRALIDADE DA ASSISTÊNCIA SERVIÇOS ENVOLVIDOS

- Cuidados Ortopédicos
- Cuidados Respiratórios
- Exames de Imagem
- Imunização
- Suporte Nutricional
- Testes Genéticos
- Transfusão Sanguínea
- Transplante
- Tratamento Auditivo
- Tratamento Cirúrgico
- Tratamento Fora do Domicílio
- Tratamento Medicamentoso
- Tratamento Oftalmológico

INTEGRALIDADE DA ASSISTÊNCIA PROFISSIONAIS ENVOLVIDOS

- Assistência Social
- Administrativos
- Clínico Geral e demais especialidades
- Enfermagem
- Farmácia
- Fisioterapia
- Fonoaudiologia
- Geneticista
- Gestores
- Nutrição
- Odontologia
- Psicologia
- Terapeuta Ocupacional

Depois de conhecer todos os envolvidos e as necessidades contidas em um PCDT, saiba se a responsabilidade de disponibilizar o tratamento, pertence ao Ministério da Saúde (MS), Secretaria de Estado da Saúde (SES) ou da Secretaria Municipal de Saúde (SMS).

Conhecer os critérios, facilita o acesso às alternativas terapêuticas disponíveis nos PCDT. Estes dados são importantes, tanto para os médicos, quanto para os pacientes/responsáveis, uma vez que ambos precisam preencher formulários e anexar documentos obrigatórios para que a solicitação seja avaliada e posteriormente autorizada ao paciente.

Dentre os documentos exigidos para avaliação estão:

- Receita;
- Relatório médico;
- Laudo de solicitação, avaliação, e autorização de medicamento (LME)
- Descrição do CID 10 da doença;
- Resultados e/ou laudos de exames;
- Formulários de acompanhamento e monitoramento do tratamento.

Além destes documentos, cada Estado pode customizar formulários conforme sua necessidade e fluxo de atendimento.

As Secretarias Estaduais de Saúde (SES) de cada estado, são fundamentais para garantir o acesso e a continuidade do tratamento dos pacientes, tendo em vista que são estas instituições as responsáveis pela avaliação e renovação das solicitações dos medicamentos dos pacientes, bem como pela distribuição e dispensação dos mesmos.



4 Quais são os medicamentos disponíveis nos PCDT de Doenças Raras no SUS?

Os tratamentos disponíveis no SUS para as doenças raras estão inseridos dentro de cada PCDT, e variam de acordo com a doença.

Para avaliar a terapia medicamentosa de cada paciente, é necessário conhecer quais são os medicamentos que podem ser disponibilizados para cada doença rara, bem como sua dosagem, a quantidade mínima e máxima, a idade do paciente, se existe ou não necessidade de uso prévio de outra terapia, e o tempo de tratamento com cada medicação.

O fluxo, da solicitação até a dispensação do medicamento dos PCDT aos pacientes, está definido nas regras do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica (CEAF).

O CEAF oferece medicamentos que geralmente possuem custos mais elevados de aquisição, seja pelo seu valor unitário ou valor ao tratamento (a longo prazo). Tratam-se de medicamentos destinados às doenças específicas, crônicas e/ou raras, e de maior grau de complexidade, cujas linhas de cuidado, critérios de acesso e uso, estão definidas em PCDT.

Grupos de Medicamentos do CEAF

Os medicamentos que constituem as linhas de cuidado para as doenças contempladas no CEAF, estão divididos em três grupos com características, responsabilidades e formas de organização distintas.

O Grupo 1 é aquele cujo financiamento está sob a responsabilidade exclusiva da União.

É constituído por medicamentos que representam elevado impacto financeiro, são indicados para as doenças com tratamento mais complexo, para os casos de refratariedade ou intolerância a primeira e/ou a segunda linha de tratamento, e por aqueles que se incluem em ações de desenvolvimento produtivo no complexo industrial da saúde.

Os medicamentos do Grupo 1 se dividem em:

Grupo 1A – medicamentos com aquisição centralizada pelo Ministério da Saúde e responsabilidade pelo armazenamento, distribuição e dispensação das Secretarias de Saúde dos estados e do Distrito Federal.

Grupo 1B – medicamentos adquiridos pelos Estados com transferência de recursos financeiros pelo Ministério da Saúde a título de ressarcimento, na modalidade Fundo a Fundo, e responsabilidade pelo armazenamento, distribuição e dispensação das Secretarias de Saúde dos estados e do Distrito Federal.

O Grupo 2 é constituído por medicamentos sob responsabilidade das Secretarias de Saúde dos Estados e do Distrito Federal pelo financiamento, aquisição, programação, armazenamento, distribuição e dispensação.

O Grupo 3 é constituído por medicamentos sob responsabilidade das Secretarias de Saúde do Distrito Federal e dos Municípios para aquisição, programação, armazenamento, distribuição e dispensação e que está estabelecida em ato normativo específico que regulamenta o Componente Básico da Assistência Farmacêutica.

Em resumo, o CEAF estabelece a garantia da integralidade do tratamento farmacoterapêutico a quem precisa.

Na tabela abaixo, temos os medicamentos incorporados e disponíveis no SUS para o tratamento dos pacientes com alguma das Doenças Raras contempladas em PCDT.

MEDICAMENTOS APROVADOS PARA TRATAMENTO DAS DOENÇAS RARAS NO SUS

Abatacepte	Dipirona	Metilprednisolona
Ácido fólico Solução	Doxiciclina	Metilprednisona
Ácido salicílico	Eculizumabe	Metotrexato
Ácido ursodesoxicólico	Elosulfase alfa	Metronidazol
Ácido zoledrônico	Eltrombopague	Micronutrientes
Acitretina	Enalapril	Miglustate
Adalimumabe	Estolato de eritromicina	Naproxeno
Alendronato de sódio	Estrógenos conjugados	Natalizumabe
Alfacalcidol	Etarcepte	Nifedipino
Alfadornase	Fenoximetil penicilina potássica	Nistatina
Alfatilglicerase	Filgrastim	Nusinersena
Alfavelglicerase	Fingolimode	Octreotida
Alopurinol	Fludrocortisona	Pancreatina
Ambrisentana	Fosfato de clindamicina	Paracetamol
Anlodipino	Fosfato dissódico de dexametasona	Penicilamina
Azatioprina	Fosfato sódico de prednisolona	Piridostigmina
Benzilpenicilina benzatina	Fumarato de dimetila	Piridoxina
Betainterferona 1a	Gabapentina	Prednisolona
Betainterferona 1b	Galsulfase	Prednisona
Betametasona	Glatiramer	Rifampicina
Biotina	Gliconato de cálcio	Riluzol
Bosentana	Golimumabe	Risedronato
Cabergolina	Hidrocortisona	Rituximabe
Calcitonina	Hidroxicloquinina	Secuquinumabe
Calcitriol	Hidroxiureia	Sildenafil
Carbonato de cálcio + colecalciferol	Hipromelose solução oftálmica	Somatropina
Carbonato de cálcio	Ibuprofeno	Sulfadiazina de prata
Certolizumabe pegol	Idursulfase alfa	Sulfassalazina
Ciclofosfamida	Iloprosta	Sulfato de morfina
Ciclosporina	Imiglucerase	Sulfato de zinco
Ciprofloxacino	Imunoglobulina Humana	Sulfato ferroso
Cloreto de cálcio	Infliximabe	Tacrolimo
Cloridrato de clindamicina	Lanreotida	Tafamidis meglumina
Cloridrato de tetraciclina	Laronidase	Talidomida
Cloroquina	Leflunomida	Teriflunomida
Complemento alimentar p/fenilcetonúricos	Levotiroxina	Tobramicina
Danazol	Losartana	Tocilizumabe
Desmopressina	Maleato de dexclorfeniramina	Tofacitinibe
Dexametasona	Medroxiprogesterona	Toxina botulínica
Dicloridrato de sapropterina	Mesalazina	Trintina
Acetato de Glatirâmer	Alentuzumabe	Vincristina

5 Como posso contribuir para garantir o acesso do paciente aos PCDT das Doenças Raras?

Em outubro de 2020, completamos 32 anos da Constituição Federal, o artigo nº 196 da constituição, garante o direito à saúde para todos os cidadãos brasileiros.

Estamos construindo um modelo que atenda às necessidades de assistência e tratamento da nossa população. Além de garantir atendimento às pessoas com Doenças Raras, os outros grupos de pacientes precisam ter seu direito assegurado da mesma maneira.

Sabemos que garantir assistência a longo prazo a todos que precisam, requer reserva orçamentária que garanta a sustentabilidade do SUS. Devemos ter coerência científica e responsabilidade financeira definindo as obrigações dos governos federal, estadual e municipal frente ao SUS, exigindo transparência e continuidade na definição das políticas públicas da saúde.

Ter conhecimento do orçamento, Teto da Saúde (EC 95), para os próximos 20 anos, nos permite definir prioridade nas ações de saúde e criar maneiras legais de incluir a parceria público-privada que aperfeiçoe os processos de trabalho garantindo segurança e qualidade nos serviços oferecidos a todos que precisam do SUS.

Estabelecer uma comunicação eficaz entre todos os envolvidos nos processos de acesso aos tratamentos, e monitoramento do paciente, vai permitir que tenhamos o SUS que atenda as nossas expectativas e necessidades coletivas.

Precisamos falar sobre o SUS para fazer dar certo!

Acompanhe a Lit e conheça melhor o SUS. É direito seu, é direito de todos!

Referências

- 1- Constituição da República Federativa do Brasil de 1988. Brasília, 1988. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/Constituicao/ConstituicaoCompilado.htm Acesso em: 08-08-2022.
- 2- Portaria nº 199, de 30 de Janeiro de 2014, Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 08-08-2022.
- 3- Doenças Raras. Ministério da Saúde, 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doencas-raras-1>. Acesso em: 08-08-2022.
- 4- PCDT em elaboração. Ministério da Saúde, 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/pt-br/assuntos/avaliacao-de-tecnologias-em-saude/pcdt-em-elaboracao-1>. Acesso em: 08-08-2022.
- 5- Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras – Relatório de recomendação, Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/pt-br>. Acesso em: 08-08-2022.
- 6- Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas. Conitec, 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/pt-br/assuntos/avaliacao-de-tecnologias-em-saude/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas>. Acesso em: 08-08-2022.
- 7- Emenda Constitucional no 95, de 15 de dezembro de 2016. Câmara Legislativa. Disponível em: <https://www.camara.leg.br/>. Acesso em: 10-08-2022.
- 8- INTERFARMA. Doenças Raras: a urgência do acesso à saúde [online]. Fev. 2018. IRIART, Jorge Alberto Bernstein et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. Ciênc. saúde coletiva [online]. 2019, vol.24, n.10, pp.3637-3650. Epub Sep 26, 2019.
- 9- Moreira MCN, Nascimento MAF, Horovitz DDG, Martins AJ, Pinto M. Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. Cad Saúde Pública 2018; 34:e00058017.
- 10- VIEIRA, D.K.R. [Org.] Pessoas com deficiência e doenças raras: o cuidado na atenção primária. Rio de Janeiro: Fiocruz, 2019.

LIThealth

LITHEALTH.COM.BR

