

Contribuições da Consulta Pública sobre Doenças Raras - priorização de PCDT - CONITEC

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
01/10/2014	Instituição de saúde / hospital	1ª: Disponibilizo o fluxograma para diagnóstico clínico e prático diferencial das neurofibromatoses 2ª: -	
02/10/2014	Profissional de Saúde	1ª: E UMA DAS DOENÇAS MESMO SENDO RARA MAIS ACONTECE MUITAS VEZES EM PESSOAS QUE NÃO PODEM TEM UM TRATAMENTO ,POR NÃO TER CONDIÇÕES FINANCEIRA PARA TAL ..POR ESSE MOTIVO QUE TEM TEM QUE SER OFERECIDO PELO O SUS... 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
03/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Paramiloidose: Introdução: As amiloidoses sistêmicas são um grupo de doenças que se caracterizam pelo depósito de substância amilóide nos tecidos. As amiloidoses têm como mecanismo fisiopatológico comum a proteotoxicidade de moléculas precursoras aberrantes, devido à mutação, ou outro mecanismo, que se desagregam em formas intermediárias, e finalmente se depositam como fibrilas de amilóide no interstício tecidual. Este depósito causa disfunção de diversos órgãos. Um dos tipos de amiloidose é aquele ligado à transtiretina (TTR), proteína produzida no fígado e que tem a função de ser carreadora da tiroxina e do retinol, e que sofre desestabilização de sua estrutura tetramérica, por mutação, no caso das formas hereditárias, com consequente desagregação em monômeros e deposição tecidual sob forma de agregados de filamentos amilóides. São amiloidoses ligadas à TTR ditas ATTR. A amiloidose hereditária ligada à TTR causa grave neuropatia periférica, cardiopatia, disautonomia, entre outras lesões sistêmicas. Esta forma, que é a que mais encontramos no Brasil, dentre as formas hereditárias, também é conhecida como polineuropatia amiloidótica familiar do tipo I, tipo Português, ou paramiloidose. Além da polineuropatia severa que já foi mencionada, outros órgãos e sistemas são afetados nesta doença de caráter sistêmico, notadamente o coração, levando à uma cardiomiopatia infiltrativa, além de severas arritmias e alterações na condução cardíaca. Os primeiros sintomas surgem entre os 20 e os 50 anos de idade em 95 % dos casos, com média etária de início aos 33 anos. Em estudo realizado no CEPARM / UFRJ em 74 pacientes, a média de idade de início foi de 32,47 anos. O tempo de doença até o óbito foi de 10 anos em média. Trata-se de doença incapacitante, grave, de transmissão autossômica dominante, que atinge adultos, muitas vezes já com vários filhos quando do diagnóstico. Em estudo realizado no CEPARM a penetrância da PAF em famílias brasileiras foi estimada a partir dos dados coletados de 623 indivíduos de 22 famílias. O valor da penetrância estimada na amostra geral foi de 83%, sendo este valor atingindo por volta dos 60 anos de idade. Ou seja, até os 60 anos de idade a chance de um portador da mutação desenvolver a doença é de 83 %, com rápida ascensão da probabilidade a partir dos 20 anos de idade. Em termos práticos aconselha-se que a partir dos 20 a 25 anos de idade se realize acompanhamento médico com exames neurológicos e cardiológicos por detecção precoce da doença e tratamento pois sabemos da elevada penetrância do gene a partir desta idade. A morte nesta grave doença ocorre por caquexia, cardiopatia, nefropatia, entre outros, em média de 10 anos. Em 1989 foi fundado o Centro de Estudos em Paramiloidose Antônio Rodrigues de Mello, que funciona dentro do Hospital Universitário Clementino Fraga Filho da Universidade Federal do Rio de Janeiro (CEPARM. HUCFF/UFRJ), com o intuito de oferecer atendimento multidisciplinar integral ao paciente, desde o diagnóstico ao tratamento. Semanalmente atendemos pacientes oriundos de diversos estados do Brasil, para atendimento integral, desde o teste genético ao tratamento especializado ou à participação nos ensaios clínicos multicêntricos. A PAF é uma doença que nos interessa particularmente devido ao número de lusos descendentes que vivem em nosso território e que ultrapassa a população de Portugal. Estudos epidemiológicos no norte de Portugal encontraram uma prevalência de 1/1000 e uma frequência de portador de gene de 1/538 habitantes. Esta área de Portugal é considerada área endêmica da doença. Se considerarmos o fluxo migratório português para o Brasil veremos que este veio predominantemente desta região endêmica de Portugal. Quase que a totalidade das famílias estudadas no Centro de estudos em</p>	

paramiloidose Antônio Rodrigues de Mello no HUCFF/UFRJ (CEPARM) têm origem portuguesa.No entanto, mais e mais identificamos no CEPARM, novas mutações da TTR tais como a ile 107 val e a ile 122 val que determinam fenótipo cardiológico precoce levando à maior dificuldade no diagnóstico. A mutação da TTR ile122val se reveste de particular importância pois tem origem Africana e todos os nossos casos diagnosticados vieram de centros de referência em cardiologia e transplante cardíaco, tais como o Hospital de Laranjeiras, como qual temos trabalhado em conjunto, e são incidentes na população afro descendente.Não há estudo epidemiológico no Brasil sobre a PAF, no entanto centenas de casos já foram registrados no CEPARM desde sua fundação. No ano de 2013, 28 novos casos foram registrados no CEPARM.Devido à possibilidade de fenótipo variável, num polo neurológico, e em outro o cardiológico, idade de início no adulto e possibilidade de história familiar não clara, trata-se certamente de doença rara porém ainda muito subdiagnosticada no Brasil.No CEPARM oferecemos todas as etapas do diagnóstico. A história familiar é útil, mas muitos doentes não têm qualquer história familiar tornando o diagnóstico mais difícil, tornando-se o teste genético molecular crucial para fazer o diagnóstico. A biópsia de nervo periférico ou de outro tecido tal como: a glândula salivar, o tecido subcutâneo, o reto, auxilia no diagnóstico demonstrando o depósito de amiloide, sobretudo na coloração específica pelo vermelho Congo mas pode ser normal em fases precoces.O teste genético identifica a mutação no gene da TTR mas não diferencia o portador do paciente. O início da doença se caracteriza por alteração nos exames clínicos e pelo depósito de amiloide nos tecidos.O tratamento sintomático e multidisciplinar compreende: tratamento da dor neuropática; da hipotensão ortostática; das arritmias cardíacas; da função cardíaca, do controle das manifestações digestivas e nutricionais; tratamento das infecções urinárias, disfunções sexual e esfinteriana; tratamento das alterações oftalmológicas, tratamento das alterações tróficas; e fisioterapia.Quanto ao tratamento etiológico o transplante de fígado é o tratamento com comprovada eficácia no sentido de reduzir a progressão da doença e a evolução natural para o estado grabatário e morte. Sua utilização é baseada no fato de que o fígado é o principal órgão produtor de transtiretina. O primeiro transplante hepático em PAF foi realizado na Suécia em 6 de abril de 1990. A sobrevida em 5 anos é próxima de 80% segundo dados do registro mundial na Suécia (FAPWTR). A mortalidade e morbidade estão associadas às complicações infecciosas e cardíacas principalmente, e constituem-se na principal preocupação com este tipo de tratamento, além do elevado custo e da disponibilidade de doadores (<http://www.fapwtr.org>). Desde 1997, quando foi realizado o primeiro TH em paciente com PAF no Rio de Janeiro, o CEPARM vem acompanhando os pacientes antes e após este procedimento.Algumas drogas capazes de se ligarem à TTR estabilizando-a e evitando sua desagregação e formação dos filamentos amiloides, foram desenvolvidas. Estudo de fase III foi concluído com a droga tafamidis e a mesma mostrou-se eficaz em reduzir a progressão do comprometimento neurológico sensitivo e motor, melhorar a qualidade de vida do paciente e seu estado nutricional, quando comparada ao grupo tratado por placebo. O perfil de tolerabilidade foi muito satisfatório. Assim como para o transplante hepático, quanto mais precoce o início do tratamento, melhor a resposta terapêutica. Esta droga encontra-se comercializada em diversos países da Europa, e foi aprovada em Novembro de 2011 para uso em pacientes em fase inicial da doença. Estudos clínicos em fase II avaliam a eficácia de drogas capazes de

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>bloquear a produção de transtiretina no fígado através da interferência com o processo de tradução do gene da TTR em proteína TTR, interferido com o RNA mensageiro (RNAm) ou através de outro mecanismo de leitura. Ensaios de fase III com substância capaz de interferir no RNA m e com um oligonucleotídeo de sentido contrário (ASO) estão previstos para início em 2014/2015.No CEPARM participamos de todos estes estudos multicêntricos desde 2007.O aconselhamento genético das famílias com membros portadores da mutação tem papel fundamental na orientação, assim como o acompanhamento em centro de referência capaz de detectar precocemente a doença.Esta importante etapa do diagnóstico é inteiramente feita na UFRJ, no laboratório SONDA, que funciona no Instituto de Bioquímica Médica, Centro de ciências da Saúde, UFRJ.Finalizando, nossa candidatura a centro de referência nesta patologia, a polineuropatia amiloidótica familiar ou PAF, deve-se ao fato de que de fato e tradicionalmente somos o único centro de referência no Brasil, atendendo semanalmente a pacientes oriundos de todas as regiões do Brasil e do estado do Rio de Janeiro, promovemos todas as etapas do diagnóstico incluindo o genético, e o aconselhamento familiar, além do tratamento etiológico, incluindo os ensaios clínicos internacionais, para uma patologia única que afeta adultos.</p> <p>2ª: -</p>	
03/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: A introdução de Angioedema Hereditário no rol de doenças raras. Temos registros de 920 pacientes já com diagnóstico confirmado distribuídos no Brasil que precisam de tratamento e acompanhamento médico. Sabemos que outros tantos portadores necessitam de identificação dos sintomas e consequente diagnóstico para que tenham suas vidas preservadas com qualidade.Mais informações em abranghe.org.br; abranghe.blogspot.com e página no facebook: abranghe associação.</p> <p>2ª: -</p>	
04/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: incluir neurolopidoses ao documento</p> <p>2ª: -</p>	
06/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Sugiro inclusão das doenças reumáticas autoimunes, entre elas, a Artrite Idiopática Juvenil, CID M08.0, doença autoimune, crônica, idiopática, que agrega 7 diferentes subtipos de doença e que se não diagnosticadas precocemente pode interferir na qualidade e sobrevida do paciente.</p> <p>2ª: Dermatomiosite juvenil, que trata-se de miopatia inflamatória autoimune, com graves implicações relacionadas a morbi-mortalidade</p>	<p>Clique aqui</p> <p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
06/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Trata-se de patologia que inicia a incapacidade após os 30 anos, acometendo jovens em fase produtiva, em que houve um investimento social, pessoal, familiar e se perde tudo com as dificuldades de tratamento, que são inexistentes no país, com preços altíssimos no exterior levando à invalidez e onerando o país com a aposentadoria por invalidez</p> <p>2ª: Técnica é médica</p>	<p>Clique aqui</p>
06/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Muito difícil vermos pessoas morrerem e se tornarem deficientes físicos e terem outras complicações graves como desidratação, desnutrição, cegueira, Cardiopatia Amiloidotica e outros, sem terem o menor suporte de tratamento da Doença e das complicações A doença é relativamente nova e não existe uma política publica de informação para prevenção e tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
06/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Solicito ao Srs. um olhar mais acalentador para nos portadores de Polineuropatia Amiloidotica Familiar, pois temos pouco tempo para lutarmos com essa doença, que aflige de maneira rapida!!</p> <p>2ª: -</p>	
06/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: http://www.peticaopublica.com.br/pview.aspx?pi=P2013N36103Solicito que nos apoiem na busca pelo medicamento Tafamidis, que a Anvisa ainda não aprovou mas que na Europa esta sendo amplamente administrado em Pacientes com Polineuropatia Amiloidotica Familiar e tendo quase 100% de sucesso. Essa assinatura vale muitas vidas!!! Agradecemos.</p> <p>2ª: -</p>	
07/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Sou portador de uma doença rara (Hipertensão Pulmonar) e acredito que políticas específicas de atenção aos portadores de doenças raras são de suma importância. Necessitamos com urgência que seja priorizado uma PCDT para doenças raras.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
08/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Considerando-se a proposta de priorizar Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) das Doenças Raras, venho solicitar a revisão de PCDT já existente, relativo ao tratamento do Angioedema Hereditário (Portaria SAS/MS nº 109 – 23/04/2010), doença classificada como Imunodeficiência Primária. O Angioedema Hereditário foi inicialmente reconhecido somente por um defeito relacionado ao inibidor de C1 esterase (C1-INH). Há 14 anos identificou-se o Angioedema Hereditário não associado ao déficit de C1-INH (mais rara que o outro defeito) e posteriormente, verificou-se a mutação do fator XII em aproximadamente 20% dos pacientes. Assim, houve a ampliação do conhecimento no que concerne ao diagnóstico desta entidade e, há dois anos, novos conceitos foram estabelecidos por um Consenso de Experts na área, realizado em Gargnano (Itália) e publicado por Cicardi et al (2014). Um novo PCDT deve abordar este aspecto inclusive para estabelecer os pacientes que podem receber a terapêutica específica. O tratamento também foi revisto com base nas evidências existentes. O PCDT vigente não permite que o paciente tenha acesso ao ácido tranexâmico, medicamento anti-fibrinolítico, de ação limitada nos pacientes com AEH, porém importante para o sexo feminino e crianças devido aos efeitos colaterais dos andrógenos nestes grupos. Este medicamento já é disponibilizado pelo Ministério da Saúde, porém, não inclui o CID10 de AEH. Com relação aos andrógenos, houve reavaliação das doses utilizadas com base nos efeitos colaterais observados, limitando-se ao uso de 200 mg ao dia no caso do danazol que é disponibilizado pelo Ministério da Saúde. Aproximadamente 30% dos pacientes não conseguem o controle clínico com estes recursos terapêuticos. Nos últimos anos, houve a introdução de novos medicamentos (Icatibanto e Inibidor de C1 esterase derivado de plasma), dois deles já aprovados pela ANVISA. São medicamentos utilizados nas crises de AEH que poderiam levar ao edema de glote e órbita por asfixia e que poderiam atuar como profiláticos em curto prazo. Desta forma, cabe ressaltar a necessidade de revisão e atualização de PCDT (2010) referente ao Angioedema Hereditário. Desde o estabelecimento de um cadastro de pacientes com Angioedema Hereditário, atualmente mantido pela Associação de Pacientes com Angioedema Hereditário (ABRANGHE), temos registro de 9 óbitos de pacientes por falta de tratamento e/ou acesso ao medicamento adequado. Trata-se de doença rara mas que permite uma boa qualidade de vida quando tratada de forma adequada, permitindo que o paciente seja produtivo também. Concluo parabenizando a CONITEC pelo encaminhamento da proposta e colocando à disposição a bibliografia necessária para dar suporte aos comentários acima.</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>
10/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Envio de trabalhos e dados estatístico sobre incidencia e gravidade das crises nos meus clientes</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
11/10/2014	Instituição de ensino	1ª: Como Profissional de Saúde, Professora Universitária e Coordenadora do Grupo Brasileiro de Imunodeficiência dedicada a Imunodeficiência Primária, envio minhas contribuições. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
12/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Gostaríamos de cumprimentar o CONITEC /MS pela iniciativa desta consulta pública que se insere num contexto mais amplo de organização e aperfeiçoamento a atenção a saúde dos cidadãos com doenças raras. Como membro do grupo de especialistas que participou do painel de especialistas, temos a dizer que o documento apresentado reflete com fidelidade as discussões científicas e decisões do grupo. Com relação as Imunodeficiências Primárias ressaltamos a importância de avançar no aperfeiçoamento à atenção a saúde deste subgrupo de pacientes, cuja frequência estimada é de 1:10.000 indivíduos afetados, com elevada morbimortalidade e evolução catastrófica caso não sejam diagnosticados e tratados precocemente. O Brasil conta com uma rede de profissionais especializados neste assunto, o Grupo Brasileiro de Imunodeficiências, estabelecido na década de 1990 (www.bragid.org.br ou www.imunopediatria.org.br), o qual disponibiliza material educativo para pacientes e profissionais de saúde e disponibiliza informações sobre profissionais e instituições que prestam assistência a esses pacientes. Seria importante o MS passar a apoiar mais sistematicamente esta rede de instituições e laboratórios especializados, que funcionam em âmbito universitário, exclusivamente com verbas de pesquisa obtidas junto as agências financiadoras, o que limita seu escopo de atuação. Destacamos a existência de um projeto de triagem neonatal de imunodeficiências primárias que encontra-se no seu quinto ano de existência, incluindo o Departamento de Imunologia do ICB-USP, Departamento de Pediatria da UNIFESP e APAE-SP, com verba do PPSUS-Fapesp. Ideal seria detectar esses casos antes de aplicar a vacina BCG, e logo encaminhar os pacientes para o transplante de medula, evitando a elevada morbimortalidade. Informações sobre este projeto, cujos resultados e metodologia são aqui publicamente oferecidos ao CONITEC / MS podem ser encontrados no link : http://www5.usp.br/11273/projeto-de-triagem-de-icb-e-unifesp-diagnostica-ate-130-doencas-em-recem-nascidos/ Considerando a frequência estimada de 1:10.000, estimamos haver cerca de 20 mil pacientes com imunodeficiências primárias no Brasil. O registro da Sociedade Latino Americana de Imunodeficiências foi implantado há 5 anos, com aprovação do CONEP e opera a partir do Centro de Computação da Unicamp. Inclui cerca de 5400 casos no total e compila dados do Brasil, que podem ser consultados on line nos links : http://imuno.unicamp.br:8080/docs/Estatisticas_LASID_2014-09.pdf ou http://www.bragid.org.br/proj_registro_estatisticas.php . Segundo estatísticas da Fundação Jeffrey Modell utilizando o modelo de questionários, o Brasil tem hoje cerca de 4000 casos de imunodeficiência (http://www.info4pi.org/). Assim temos o desafio de diagnosticar e tratar pelo menos 15.000 casos. Tais pacientes encontram-se dispersos no SUS e na rede de saúde complementar, ainda sem tratamento específico, demandando alto custo social e sofrimento familiar. Por fim, ressaltamos a importância de avançar nos protocolos terapêuticos para imunodeficiências primárias. Com destaque para as imunoglobulinas , objeto de recente consulta pública. Atualmente os produtos 10% em forma líquida e prontos para uso constituem um avanço para tratamento de pacientes com deficiência de anticorpos e deveriam ser os produtos preferenciais para compra do MS. Tais produtos substituem com vantagens os antigos produtos a 5% e se adequam a pacientes com co-morbidades, o que foi extensamente discutido na última consulta pública sobre imunoglobulinas feita pelo MS, e para qual enviamos todas referências bibliográficas pertinentes. Sobretudo, os produtos 10% tem custo semelhante aos produtos 5% e os</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>substituem com vantagens.Colocamos nosso grupo a disposição do MS para auxiliar no planejamento e implementação das políticas de saúde aos cidadãos com doenças raras.</p> <p>http://www.icb.usp.br/~imunoicb/?page_id=154 AtenciosamenteAntonio Condino NetoProfessor Titular de ImunologiaICB-USPTel (11) 3091-7435e-mail: condino@icb.usp.br</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
13/10/2014	Instituição de saúde / hospital	<p>1ª: Ao Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde Ministério da Saúde Ref – Consulta Pública N°20 de 26 de Setembro de 2014 Os membros do CoBID (Consórcio Brasileiro de Centros de Referência e Treinamento em Imunodeficiências Primárias www.cobid.com.br Quadro 1) congratulam-se com o Ministério da Saúde pela presente iniciativa, de caráter inegavelmente inovador em termos de políticas públicas dirigidas às doenças raras em nosso país, e aproveitam a oportunidade para apresentar uma rede já bem constituída de 21 centros de referência distribuídos em 15 Estados e no DF e dirigida a um grupo específico de doenças raras: as IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS (IDPs) (Carneiro-Sampaio et al, 2014). Em conjunto, os centros ligados ao CoBID acompanhavam, no mais recente levantamento em março de 2013, 3.019 casos das várias categorias de IDPs (Tabela 1) (Oliveira et al, 2013). As IDPs constituem um grupo grande e heterogêneo de cerca de 200 doenças raras diferentes, quase todas monogênicas e com sua base genética já muito bem definida (Al-Herz et al, 2014). De verdadeiras curiosidades médicas como eram consideradas até os anos 80, as IDPs fazem parte hoje da lista de diagnósticos diferenciais do dia-a-dia do Pediatra, em especial diante de crianças com infecções de repetição e/ou com infecções graves. Estudos recentes realizados nos EUA estimam que 1:1.200 pessoas da população geral apresente uma IDP (Boyle & Buckley, 2007), donde se pode deduzir que haja cerca de 165.000 afetados por IDPs no Brasil. Outro estudo norteamericano que acaba de ser publicado, realizado com bases de dados do Medicaid (Kobrynski et al, 2014), detectaram até 50,5 pacientes com IDPs por 100.000 habitantes, o que permite prever que o nosso país pode ter cerca 100.000 casos de IDPs, considerando uma população de 200 milhões de habitantes. Em relação às IDPs graves, a estimativa é que acometam 1:10.000 nascidos vivos e assim teríamos cerca de 250 casos novos ao ano, a maior parte dos quais deve evoluir para o óbito por infecção, mas sem reconhecimento da doença de base (Carneiro-Sampaio et al, 2011). O transplante de células hematopoiéticas (medula óssea ou cordão umbilical) é hoje a única terapêutica disponível para a maior parte desses casos, que precisam ser diagnosticados precocemente. Reconhecimento tardio das IDPs resulta inexoravelmente em óbito nas entidades mais graves, geralmente após internações prolongadas para tratamentos com antibióticos, antifúngicos e antivirais de alto custo. Nas entidades menos graves, tais como as deficiências de anticorpos, o diagnóstico tardio também acarreta custos elevados para o sistema de saúde pelos internamentos e visitas recorrentes às emergências, e deixa pacientes com sequelas pulmonares definitivas, incapacitando-os para o trabalho e reduzindo-lhes a qualidade de vida (Tabela 2). A administração regular de gamaglobulina é efetiva no controle das infecções de grande parte dos portadores de deficiências de anticorpos, que constituem 61% dos casos seguidos nos centros de referência ligados ao CoBID (Tabela 1). Cabe salientar que a maior parte dos portadores de IDPs não apresenta anomalias do desenvolvimento neuropsicomotor e nem deficiências intelectuais. Com o intuito de melhorar a assistência aos portadores de IDPs no Brasil, em 2012, um grupo de pediatras e imunologistas clínicos, já anteriormente envolvidos com a atenção às IDPs, decidiu formar o CoBID. Sob os auspícios da FAPESP, o referido grupo teve sua primeira reunião em 2 de março de 2013, no Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP, a qual contou com a participação do Dr. Paulo Bonilha, coordenador de Saúde da Criança e Aleitamento Materno do Ministério da Saúde, e do Presidente da Sociedade Brasileira de Pediatria, Dr. Eduardo Vaz. Além de estabelecer uma rede</p>	Clique aqui

cooperativa de referência e contra-referência para melhorar as condições de diagnóstico, aconselhamento genético e tratamento de portadores de IDPs e suas famílias, o CoBID também tenciona organizar um registro dos casos, que pode ajudar as autoridades sanitárias a definir políticas públicas e possibilitar no futuro estudos de epidemiologia genética, além de promover a difusão de conhecimentos na área de Imunologia Clínica em nosso país. Os centros de referência ligados ao CoBID também estão comprometidos com a formação de recursos humanos, assegurando capacitação de profissionais de saúde nas áreas assistencial e de diagnóstico laboratorial. Entre essas ações, incluem-se atividades de educação continuada junto a profissionais da atenção primária (pediatras e médicos de família) nas diversas regiões do país. As principais sugestões para melhorar a assistência aos portadores de IDPs no Brasil encontram-se nos parágrafos subsequentes.

1. Disseminação de informações sobre IDPs para profissionais envolvidos na atenção à saúde, nos níveis primário, secundário e terciário, com destaque para pediatras, neonatologistas, clínicos gerais e médicos de família. Uma estratégia interessante para essa finalidade é a disseminação de SIN AIS de ALERTA gerais (www.bragid.org.br/download/10sinais_01.pdf) e especiais para o primeiro ano de vida, quando já se manifestam os casos mais graves.
2. Estabelecimento de novos centros de referência (no mínimo, um em cada Estado), e aperfeiçoamento dos recursos humanos e da capacidade diagnóstica laboratorial dos centros já existentes e dos novos.
3. Registro dos casos de IDPs, que pode trazer uma significativa contribuição ao do planejamento de políticas públicas e da organização da atenção aos pacientes, além da geração de conhecimento na área.
4. Implementação da capacidade diagnóstica da rede CoBID em geral, em especial da
 - i) citometria de fluxo para caracterização de subpopulações de linfócitos, a ser disponibilizada em todos os centros,
 - ii) citometria de fluxo para avaliação de fagócitos no teste da dihidrorodamina (diagnóstico de doença granulomatosa crônica), exame também necessário em todos os centros,
 - iii) testes moleculares para identificação de mutações gênicas (sequenciamento de Sanger e next generation sequencing techniques) e para identificação da deleção 22q11.2 (presente na síndrome de DiGeorge, considerada a segunda IDP mais frequente, presente em 1:3.000-4.000 nascidos vivos), que poderiam ser disponibilizados em alguns centros,
 - iv) incorporação de novos testes diagnósticos ao SUS, sendo muito relevantes na avaliação da imunocompetência humoral, a dosagem de anticorpos para diferentes serotipos de pneumococos.

Diagnóstico Precoce e Triagem Neonatal - o diagnóstico precoce das imunodeficiências combinadas graves (SCID) é uma emergência pediátrica e deve ser idealmente realizado antes do início do programa de vacinação, especialmente antes da BCG (Mazzuchelli et al, 2014; Marciano et al, 2014) e das infecções recorrentes. O diagnóstico precoce aumenta o sucesso do transplante de células hematopoiéticas, da terapia gênica, da terapia com reposição de imunoglobulina, melhora o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes. Contudo, lactentes com SCID ou agamaglobulinemia parecem normais ao nascimento e geralmente não têm história de imunodeficiência na família. Nesse cenário, diretrizes para um “screening” de alteração da função imunológica no período neonatal passam a ser urgentes e necessárias. A quantificação no sangue periférico de fragmentos circulares de DNA do receptor de célula T (TRECs) e do receptor de célula B (KREC) tem sido os exames mais utilizados até agora nos EUA e Japão. Um estudo pioneiro de detecção de TRECs como parte da triagem neonatal começa a ser realizado em Minas Gerais, com auxílio do CNPq.

Expansão da capacidade para realização de transplantes alogênicos de células hematopoiéticas, identificando-se como necessidades imediatas: i) maior número de centros de referência habilitados, devendo ser o IMIP (Recife – PE) o próximo centro a adquirir tal capacitação, ii) revisão dos custos dos transplantes alogênicos, certamente muito mais elevados dos que os autólogos, dirigidos a doenças neoplásicas e predominantemente realizados em nosso país, iii) incentivo ao desenvolvimento/expansão dos bancos públicos de cordão umbilical no nosso país. Considerando que: i) não existe no Brasil uma rede organizada de Serviços para diagnóstico e tratamento das IDPs, ii) as formas principais de tratamento (uso de gamaglobulina e transplante de células hematopoiéticas) já estão aprovadas e implantadas em nosso país, iii) embora cada doença isoladamente seja rara, as IDPs como grupo devem ser relativamente frequentes na população (cerca de 50 casos em cada 100.000 na população dos EUA) e iv) as IDPs graves são inexoravelmente fatais se não detectadas e tratadas precocemente, Venho, em nome do CoBID, solicitar que as Imunodeficiências Primárias sejam priorizadas dentro da atenção às doenças raras em nosso país. Esclareço que, pelos mesmos motivos acima apresentados, as IDPs foram o grupo de doenças raras escolhido como prioritário para a implementação da Rede DORA pela Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo. Este documento não poderia ser finalizado sem uma menção à ANPIC (Associação Nacional de Portadores de Imunodeficiências Congênitas), co-fundadora do CoBID juntamente com os serviços médicos de referência. Reiterando a disponibilidade do CoBID em colaborar com o Ministério da Saúde nesta iniciativa inovadora, subscrevo-me em nome de todos os colegas listados no Quadro 1, que elaboraram em conjunto o presente documento. Atenciosamente, Magda Carneiro-Sampaio Profa. Titular de Pediatria Clínica da Faculdade de Medicina da USP Presidente do Conselho Diretor do Instituto da Criança do HC-FMUSP Coordenadora Geral do CoBID (biênio 2014-15) Referências: Carneiro-Sampaio M, Oliveira JB, Pinto J, Cunha JM, Vilela M, Roxo Jr P, Jacob CMA, Kokron CM, Moraes-Vasconcelos D, Duarte AJS. Organizing a Brazilian Network of Primary Immunodeficiency Reference Centers: Consórcio Brasileiro de Centros de Referência e Treinamento em Imunodeficiências Primárias – CoBID. *J Clin Immunol* 2014;34(Suppl 3):387. Oliveira JB, Vilela M, Costa-Carvalho B, Pinto J, Roxo-Junior P, Scancetti F, Porto A, Vieira H, Zuliani A, Moura AC, Rizzo LV, Takano O, Cunha JM, Schisler K, Guedes H, Fernandes J, Dantas V, Kokron C. Primary Immune Deficiencies in 17 Brazilian Reference Centers. *J Clin Immunol* 2013;33(Suppl 3): S128. Al-Herz W, Bousfiha A, Casanova JL, Chatila T, Conley ME, Cunningham-Rundles C, Etzioni A, Franco JL, Gaspar HB, Holland SM, Klein C, Nonoyama S, Ochs HD, Oksenhendler E, Picard C, Puck JM, Sullivan K, Tang ML. Primary immunodeficiency diseases: an update on the classification from the international union of immunological societies expert committee for primary immunodeficiency. *Front Immunol*. 2014 Apr 22;5:162. doi: 10.3389/fimmu.2014.00162. eCollection 2014 Boyle JM, Buckley RH. Population prevalence of diagnosed primary immunodeficiency diseases in the United States. *J Clin Immunol*. 2007 Sep;27(5):497-502 Kobrynski L, Powell RW, Bowen S. Prevalence and Morbidity of Primary Immunodeficiency Diseases, United States 2001-2007. *J Clin Immunol*. 2014 Sep 26. [Epub ahead of print] PMID:25257253 Carneiro-Sampaio M, Jacob CM, Leone CR. A proposal of warning signs for primary immunodeficiencies in the first year of life. *Pediatric Allergy & Immunology*, 2011;22:345-8. Carneiro-Sampaio M, Moraes-Vasconcelos D, Kokron CM, Jacob CM, Toledo-Barros M, Dorna MB,

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>Watanabe LA, Marinho AK, Castro AP, Pastorino AC, Silva CA, Ferreira MD, Rizzo LV, Kalil JE, Duarte AJ. Primary immunodeficiency diseases in different age groups: a report on 1,008 cases from a single Brazilian reference center. <i>Journal of Clinical Immunology</i>. 2013;33:716-24. Mazzucchelli JT, Bonfim C, Castro GG, Condino-Neto AA, Costa NM, Cunha L, Dantas EO, Dantas VM, de Moraes-Pinto MI, Fernandes JF, Goes HC, Goudouris E, Grumach AS, Guirau LM, Kuntze G, Mallozzi MC, Monteiro FP, Moraes LS, Nudelman V, Pinto JA, Rizzo MC, Porto-Neto AC, Roxo-Junior P, Ruiz M, Rullo VE, Seber A, Takano OA, Tavares FS, Toledo E, Vilela MM, Costa-Carvalho BT. Severe combined immunodeficiency in Brazil: management, prognosis, and BCG-associated complications. <i>J Investig Allergol Clin Immunol</i>. 2014; 24(3):184-91. Marciano BE, Huang CY, Joshi G, Rezaei N, Carvalho BC, Allwood Z, Ikinogullari A, Reda SM, Gennery A, Thon V, Espinosa-Rosales F, Al-Herz W, Porras O, Shcherbina A, Szaflarska A, Kiliç &#350;, Franco JL, Gómez Raccio AC, Roxo P Jr, Esteves I, Galal N, Grumach AS, Al-Tamemi S, Yildiran A, Orellana JC, Yamada M, Morio T, Liberatore D, Ohtsuka Y, Lau YL, Nishikomori R, Torres-Lozano C, Mazzucchelli JT, Vilela MM, Tavares FS, Cunha L, Pinto JA, Espinosa-Padilla SE, Hernandez-Nieto L, Elfeky RA, Ariga T, Toshio H, Dogu F, Cipe F, Formankova R, Nuñez-Nuñez ME, Bezrodnik L, Marques JG, Pereira MI, Listello V, Slatter MA, Nademi Z, Kowalczyk D, Fleisher TA, Davies G, Neven B, Rosenzweig SD. BCG vaccination in patients with severe combined immunodeficiency: complications, risks, and vaccination policies. <i>J Allergy Clin Immunol</i>. 2014 Apr; 133(4):1134-41. doi: 10.1016/j.jaci.2014.02.028.</p> <p>2ª: -</p>	
14/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Creio que o SUS deveria AGILIZAR exames e encaminhamento de tratamento (formecendo remédios - hoje já temos na Europa o Tafamides) para a PAF pois sendo a doença evolutiva precisa de prontidão no atendimento.</p> <p>2ª: O Ministério da Saúde deveria se responsabilizar por exames e remédios referente a PAF os portadores tem pressa no atendimento pois a doença progride rapidamente.</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
14/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas). 7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8)Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.</p> <p>2ª: -</p>	
14/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou portadora de Polineuropatia Amiloidótica Familiar. Comprovado pelo DNA e pela Biopsia.Já tenho sintomas da doença. Perdi meu pai com ela em dezembro do ano passado e mas dois irmão meus tem a doença.</p> <p>2ª: -</p>	
14/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Polineuropatia amiloidotica familiar</p> <p>2ª: -</p>	
15/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: A hipertensão arterial pulmonar (CID I27) é uma doença grave e rara, caracterizada por alta morbimortalidade. Não existem dados nacionais representativos, porém estimativas feitas por meio de registros internacionais são de 15 casos/milhão de habitantes (prevalência) e incidência de 2.4 casos/milhão de habitantes adultos/ano (incidência). Apesar de novos tratamentos disponíveis a morbimortalidade é elevada e a recomendação é de que os pacientes sejam avaliados e tratados em centros de referência.</p> <p>2ª: A tromboembolia pulmonar crônica hipertensiva é uma doença rara e subdiagnosticada no nosso meio. Dentre as causas de hipertensão pulmonar é a única potencialmente curável com a cirurgia (endarterectomia pulmonar) realizada em poucos centros no Brasil. Para casos específicos há indicação de tratamento clínico.</p>	<p>Clique aqui</p>
15/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Polineuropatia amiloidotica familiarSou paciente dessa doença e estou tentando entrar na fila de transplantes. Para pacientes dessa doença, acho q deveria melhorar a agilidade no processo de transplante e mudar o criterio tb, ja q além de receptores, somos doadores. Essa doença não pode esperar.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
15/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Polineuropatia amilodotica Familiar</p> <p>2ª: -</p>	
15/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Posso dar o parecer de convivência com portadores do gene e recetemente comecei a sentir sintomas da doença. Fiz o teste com o médico José Carlos Marques. Meu avô faleceu com a doença quando tinha 74 anos. Ele colocou marcapasso um ano antes de falecer, fazia diálise e estava em cadeira de rodas. Faleceu em 1991 sem a doença ser diagnosticada. Minha mãe faleceu em 2002 com 56 anos e foi diagnosticada a doença 1 ano antes de falecer. Possuía marcapasso, ficou acamada durante 8 anos e começou a possuir sintomas há cerca dos 40 anos. Tinha os mesmos sintomas de meu avô. Ainda possuo alguns exames dela descrevendo a evoluç#257;o da doença. Eu fiz o teste do gene que deu positivo. Estou com a sensibilidade prejudicada nas pernas e pés, sinto muitas agulhadas nessa região chegando a acordar a noite com as pontadas. Estou em fase de realização de exames e estou aguardando ser atendida no hospital são paulo para solicitação do Tafamidis. Coloco-me à disposição para mais informações.</p> <p>2ª: -</p>	
15/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Neste momento estou em investigação, aguardando resultado de exame enviado para Espanha...a dificuldade enfrentada até aqui é o valor do exame e a demora para fechar o diagnóstico...o desconhecimento por parte dos profissionais da saúde.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
16/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Foi com satisfação que constatamos a inclusão da moléstia Sarcoidose dentro da publicação Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas Para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A Sarcoidose costuma acometer adultos jovens no melhor da sua força produtiva. Ainda que a doença seja altamente responsiva a corticosteroides, muitos casos mostram-se resistentes a esta terapia e necessitam tratamento com agentes imunossupressores de segunda linha, em especial metotrexato, azatioprina, leflunomide e hidroxicloroquina. Portanto, é fundamental para o atendimento de pacientes acometidos por essa moléstia a inclusão das últimas drogas, com indicação específica, dentro do protocolo de acesso gratuito de medicamentos do SUS. Apesar da inclusão da Sarcoidose entre as Doenças Raras do Ministério da Saúde, uma doença pulmonar mais rara, mais importante e de muito pior prognóstico ficou fora do documento, a Fibrose Pulmonar Idiopática (FPI). Esta doença cursa com dispneia progressiva, nas fases avançadas da vida incapacitante, e grave comprometimento da qualidade de vida. A sobrevida mediana de pacientes acometidos por FPI gira em torno de três a quatro anos apenas. Até pouco tempo atrás, não existia nenhuma terapia realmente eficaz contra a sua progressão. Em tempos recentes ficou claro que duas novas drogas podem ser úteis no cuidado de doentes com FPI. A pirfenidona e o nintedanib mostraram-se capazes de reduzir o ritmo de queda da função pulmonar desses pacientes. Portanto é imperativo que a FPI seja incluída na lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil para que, em futuro breve, os pacientes acometidos por esse mal possam receber tratamentos efetivos. Acreditamos que a sua classificação seria como doença rara não genética inflamatória, à semelhança do que já acontece com a Sarcoidose. Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Polineuropatia amiloidotica familiarAtendimentos para consultas, exames, medicamentos, cirurgias</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
16/10/2014	Profissional de Saúde	1ª: Solicitar que seja INCLUÍDO tratamento com drogas especiais para Sarcoidose e Linfangioleiomiomatose 2ª: -	
16/10/2014	Paciente/usuário	1ª: Dificuldade para realizar exames clínicos, pois não possui plano de saúde. Pois sofro com uma doença rara chamada PAF (Polineuropatia Amiloidótica Familiar) 2ª: Medicamento gratuitos.	Clique aqui
16/10/2014	Instituição de saúde / hospital	1ª: Sugiro priorização da Síndrome de Sjogren Primária 2ª: -	
16/10/2014	Instituição de saúde / hospital	1ª: Melhorar nos processos de pesquisa clínica Pois assim podemos ajudar cada vez mais um número maior de pacientes no país 2ª: -	
16/10/2014	Empresa	1ª: Parecer técnico científico do tratamento da fenilcetonúria no Brasil 2ª: -	Clique aqui
16/10/2014	Associação de pacientes	1ª: Urgência na Regulamentação do Protocolo Clínico de MUCOPOLISSACARIDOSES 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
16/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Polineuropatia Amiloidótica FamiliarFui recentemente diagnosticado com Polineuropatia Amiloidótica Familiar através de dois exames, mapeamento genético e biópsia da mucosa bucal. Sou a quarta geração de minha família (até onde sei) que sofre com essa doença. O diagnóstico é muito difícil pois anteriormente tinha feito duas biópsias (retal e gordura sub-abdominal) e não havia sido detectada a doença. Só consegui diagnosticar após contato com a Dra. Márcia Crus (Neurologista UFRJ) através da ABPAR (Associação Brasileira de Paramiloidose).Hoje utilizo gabapentina 300 mg (3 comprimidos ao dia) para minimizar as dores neuropáticas, mas a solução definitiva para o problema passa por um transplante hepático ou utilização de uma medicação ainda não regularizada pela ANVISA (Tafamidis).</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: sou irma de um MPS 2 essas crianças precisam de mais assistência e merece sempre o medicamento que essas autoridades nao deixe faltar medicamentos a essas crianças inocentes</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Mucopolissacaridose. As enzimas existentes para tratamento das MPS são as únicas alternativas terapêuticas disponíveis e são medicamentos de alto custo que uma vez incorporados ao protocolo clínico do SUS salvarão inúmeras vidas com uma diminuição significativa de custos.</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Muito triste para a realidade da saúde pública brasileira, onde pagamos impostos altíssimos para termos os direitos básicos de sobrevivência, é de extrema vergonha para os poderes públicos brasileiros não fornecerem medicamentos adequados aos pacientes portadores de mucopolissacaridose, onde são humanos sem prejuízos cognitivos, nem que os tivessem, são humanos, e ainda mais, o exame para identificar pacientes com a mucopolissacaridose deveria ser acrescentada no exame do pezinho para um diagnóstico precoce. Grato!!!</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A MUCOPOLISSACARIDOSE merece mais atenção porque sem o devido tratamento a perspectiva de vida de quem a tem é mínima, tive um filho com o tipo VI e só eu sei o que passamos até antes do tratamento e quanto mais saudável foi sua vida logo após conseguirmos os devidos medicamentos, existem tantas crianças que necessitam desses medicamentos e que sem eles as chances de sobrevivência são mínimas.</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Em minhas palavras a Doença Mucopolissacaridoses merece mais atenção.pelo simples fato do meu marido ter três sobrinhos com essa doença.e vimos o quanto esse medicamento e importante para eles. E se o SUS não fornecer mais esses remédios o que vai ser não só dos meus sobrinhos, mas de todas as pessoas que tem essa triste doença.</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: MUCOPOLISSACARIDOSES</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Favoravel a regulamentação da medicação para mucopolissacaridose p uma qualidade de vida aos pacientes wue sem as enzimas tem prognóstico ruim</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: A MUCOPOLISSACARIDOSES deve entrar no protocolo clínico (regulamentação), pois assim como qualquer outra doença esta tambem merece atenção do governo federal e todas as familias que possuem entes queridos com tal diagnóstico merece/precisa de ter respaldo do governo federal seja com medicamentos, exames, tratamentos entre outros.</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Peço com carinho ao governo olhar para os doentes de mucopolissacaridoses precisam entrarno protocol clinic.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONSULTA PÚBLICA 2ª: -	
16/10/2014	Paciente/usuário	1ª: seria gratificante depois de ser cobaia por 4 anos e mais 10 lutando ve o governo colocando a medicação para mucopolissacaridoses no sus 2ª: -	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Que o governo subsidie o medicamento para Mucopolissacaridose e que seja incorporado pelo SUS. 2ª: Que o governo subsidie o medicamento para Mucopolissacaridose, que seja incorporado pelo SUS	Clique aqui
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Regular a medicação para pacientes com MUCOPOLISSACARIDOSES, meu afilhado é portador desta síndrome e precisa desta medicação para ter uma boa qualidade de vida. 2ª: -	
16/10/2014	Associação de pacientes	1ª: Pacientes cm síndrome de Angelman necessitam de maior atenção para fechamento de diagnóstico com exames genéticos. Falta locais e profissionais especializados para atendimento odontológico em centro cirúrgico. Esses pacientes têm um grau de comprometimento intelectual severo, não colaborando com atendimento odontológico em consultório. Além do mais, uma boa parte deles também não adquirem marcha sem auxílio, tornando-os deficientes físicos com uso obrigatório de cadeiras de rodas. São dependentes de cuidadores 24 horas, Em nossa associação possuímos um banco de dados com familiares de Angelmans em todo Brasil. A maior dificuldade dessas famílias, refere-se ao desconhecimento por parte dos médicos sobre a síndrome de Angelman. Precisamos mudar essa triste realidade. 2ª: -	Clique aqui
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Nossos pequenos já sofrem o suficiente, o governo tem a obrigação de dar assistência digna e correta. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
16/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: A Esclerodermia tem minado a esperança de seus portadores, pois são poucas as pesquisas, o tratamento não pode ser interrompido e os custos com a medicação é elevado. Além de rara o diagnóstico exige exames constantes e os custos muitas vezes tornam-se inacessíveis. A expectativa de vida torna-se reduzida diante das dificuldades enfrentadas pelos seus portadores, o sofrimento é extremo, além do psicológico que fica comprometido. Precisamos da ajuda das autoridades públicas, dos organismos de saúde pública. O Reconhecimento por parte do Governo Federal através do Ministério da Saúde seria fundamental para o tratamento eficaz da doença. Ajudem-nos, por favor!!!!</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Nos pacientes portadores da doença mps precisamos do medicamento para viver porque sem ele nossos mps nao passam da adolescência por favor pelo amor de Deus nos precisamos do subsídio do governo pois é um medicamento muito caro e ninguém consegue pagar precisamos alque continue sendo entregue pelo sus nos só queremos que nossos filho viva.</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Tratamento para Mps tipo 6</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Eu quero que o governo continue dando subsídios para o tratamento da doença mucopolissacaridose e continue sendo fornecido pelo sus pois não temos condições nenhuma de arcar com um tratamento desse por favot sem esse tratamento nosso filho não vai viver pelo amor que tem em Deus nos ajude.</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: tenho uma neta portadora de mps6 mucopolisacaridose e o remédio e vital para ela</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Minha filha e portadora de MPS VI (mucopolissacaridose tipo VI) e o remédio é de fundamental importância para sua sobrevivência 2ª: -	
16/10/2014	Secretaria Estadual de Saúde	1ª: todos os pacientes de mps necessitam do medicamento 2ª: -	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Tenho uma irmã com MPS 6 Mucopolissacaridose que precisa desta medicação 2ª: -	
16/10/2014	Profissional de Saúde	1ª: Priorizar o tratamento de mucopolissacaridoses para melhor qualidade de vida para os portadores e os familiares. 2ª: -	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: tenho uma irmã portadora de mucopolissacaridose tipo 6 que necessita desta medicação 2ª: -	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: tenho uma neta com mucopolissacaridose tipo 6 que necessita desta medicação 2ª: -	
16/10/2014	Paciente/usuário	1ª: Pai de uma filha com mps 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Por favor todos os enfermos merecem um atendimento e tratamento digno, tenho certeza que nosso Brasil se importa com os seus enfermos, e deseja dar a eles todo o suporte para enfrentamento de sua enfermidade, e isso diz respeito também aos medicamentos, peço por favor atenção aos portadores de MPS e suas necessidades.</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Doença de muita luta necessita de mais ajuda com urgência!!!</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: É muito importante que os medicamentos para as mucopolissacaridoses sejam incluídas a lista de medicamentos de alto custo do sus, pois esses medicamentos são essenciais para uma melhor qualidade de vida dos pacientes, uma vez que sem eles, o paciente não sobrevive por muito tempo</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Paciente com MUCOPOLISSACARIDOSES precisam entrar em protocolo clínico (REGULAMENTAÇÃO).</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Queria pedir para que os medicamentos para tratamento da mucopolissacaridose (mps) seja subsidiado pelo governo e disponibilizado pelo sus, pois trata-se de um medicamento caro e de difícil acesso e todos nós pacientes precisamos para ter uma qualidade de vida melhor.</p> <p>2ª: -</p>	
16/10/2014	Instituição de saúde / hospital	<p>1ª: Boa Noite venho através deste formulário pedir ao governo que venha a subsidiar o medicamento p/ mucopolissacaridose, pedimos p/ que seja incorporado pelo sus precisamos que isto aconteça urgente .Pois a muitas crianças morrendo</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: É direito constitucional de todo cidadão receber do poder público todo o amparo necessário à sua saúde, inclusive as pessoas com doenças raras. A situação é urgente e pessoas estão morrendo por negligência do governo. Esta situação não pode continuar assim e deve ser resolvida o mais rápido possível!</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Desejo que os medicamentos de MPS sejam subsidiados pelo governo, disponibilizado pelo SUS para evitar mortes de crianças necessitadas devido a demora do tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Através do SUS</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Desejo pedir a inclusão dos medicamentos para tratamento das Mucopolissacaridoses no SUS. Eles precisam, estão morrendo. Se são tão poucos casos no Brasil, pq não resolver isso de uma vez? Por favor, incluam o tratamento para MPSs no SUS. DEUS abençoe</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Sou portador de uma doença rara, Mps tipo 2, no qual sou paciente há mais de 10 anos. sabemos que este tratamento não está incluso no SUS do nosso país, e também que este mesmo não é barato, peço que nossos governantes entenda a necessidade de se incorporar ao SUS. O tratamento SALVA VIDAS, e melhora nossa perspectiva de uma vida mais saudável.</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: .</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Todos têm direito ao acesso à saúde pela Constituição brasileira, quantos mais precisam morrer para a existência da devida atenção a doença? Se a saúde é para todos e dever do Estado? 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: MUCOPOLISSACARIDOSE 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Todos os indivíduos têm direito à saúde, e é dever do Estado tutelar esse direito. Principalmente por se tratarem de doenças raras, deve haver um melhor estudo, e atenção maior, para que os pacientes tenham chance de viver dignamente e seus familiares tenham condições psicológicas e financeiras de lidar com essa doença. 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Tenho uma amiga cuja filha necessita da medicação. 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Uma amiga tem uma filha cuja precisa da medicação; 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: O atendimento a pacientes com mucopolissacaridose tem que ser priorizado e fazer parte dos protocolos do SUS. Elestem que ter acesso a medicamentos e tratamentos gratuitos em todos os Estados m isso é fundamental para o seu desenvolvimento pleno. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: tenho uma amiga com mps6 que necessita desta medicação</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: TENHO UM IRMAO COM MPS</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: subsidiar o medicamento para Mucopolissacaridose, que seja incorporado pelo SUS, precisamos urgente q isso aconteça. Ha muitas crianças morrendo!"</p> <p>2ª: subsidiar o medicamento para Mucopolissacaridose, que seja incorporado pelo SUS, precisamos urgente q isso aconteça. Ha muitas crianças morrendo!"</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Como irmão e pai de paciente vive na prática o fato de uma irmã com Síndrome de Morquio(MPS IV) ter seu diagnóstico com mais de vinte anos de idade. Isso porque o destino me confiou um filho com a mesma síndrome que através dele descobrimos a existência das MPS e o sofrimento das pessoas que convivem com as "doenças raras" muitas vezes por falta de informação. E quando as tem se deparam com a falta de políticas pública que minimizem seus sofrimentos. A judiciação de um direito líquido e certo "o direito a vida" não beneficia a ninguém, pelo contrário, onera as instituição de defesa dos direitos e assistência aos pacientes, constrange os pacientes e seus familiares e desmoraliza o Estado. A luta é digna, é pela vida! Digamos sim a inclusão dos medicamentos para Mucopolissacaridoses ou MPS. E não a judiciação do acesso ao tratamento das MPS.</p> <p>2ª: O fato de ter uma irmã e um filho com Síndrome de Morquio(MPS IV) ou Mucopolissacaridoses-MPS IV, levou-nos a conhecer que muitas pessoas são acometidas de algum tipo de doenças raras e chegam a falecer sem si quer saber qual doença é acometido(a). Diante dessa constatação resolvemos criar uma Associação que pudesse orientar as famílias e os pacientes para o acesso aos diagnósticos, ao tratamento e às políticas públicas voltadas para as suas dificuldades. No entanto nos deparamos com outros empecilhos que afeta a vida já tão sofrida dessas pessoas. Destacamos neste momento: a falta de políticas públicas direcionadas às pessoas com MPS, a demora na aprovação pela ANVISA de medicamentos, aprovados pelo Órgãos Internacionais e a judiciação para o acesso ao tratamento das MPS. A judiciação de um direito líquido e certo "o direito a vida" não beneficia a ninguém, pelo contrário, onera as instituição de defesa dos direitos e assistência aos pacientes, constrange os pacientes e seus familiares e desmoraliza o Estado. A luta é digna, é pela vida! Digamos sim a inclusão dos medicamentos para Mucopolissacaridoses ou MPS. E não a judiciação do acesso ao tratamento das MPS.</p>	<p>Clique aqui</p>
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Tenho uma amiga cuja filha necessita de medicação</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou amiga de uma mae com crianca com essa doenca.Me sinto impotente. Indigno me em imaginar que o governo esta querendo deixar de ajudar essas familias que ja sofrem muito e apesar de todos os dias estarem numa luta enorme, ainda tem que implorar ajuda a um governo que so se impenha em construir</p> <p>2ª: Quem ve a luta da familiz de quem tem essa d,oenc, gostaria de ajudar de alguma forma. Ja o governo que tem condicoes de ajudar, prefere atrapalhar.Que Deus toque no coracao do responsavel por isso.</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: tenho uma amiga cuja filha necessita de medicação 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: tenho uma amiga com mps6 que precisa desta medicação 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: tenho uma amiga com mps6 que usa este medicamento 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: tenho uma amiga que é portadora de mps6 e precisa da medicação 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: tenho uma amiga portadora de mps6 que faz uso desta medicação 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: tenho uma amiga com filha portadora de mps6 que usa a medicação 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: tenho uma amiga que a filha tem mps6 e usa esta medicação 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
17/10/2014	Paciente/usuário	1ª: precisamos de remedios principalmente de alto custo, reconhecimento da doença como incapacitante para podermos nos aposentar e ter um pouco mais de dignidade. 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: ESTA DOENÇA FAZ A FAMÍLIA TODA SOFRER. A DOR DE PERDER UM FILHO É INSUPORTÁVEL E TE CORROE TODOS OS DIAS. ISTO TEM QUE MUDAR. 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: tenho amiga cuja filha é portadora de mps6 e usa o medicamento 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: tenho uma amiga cuja filha é portadora de mps6 e usa esta medicação 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Peço que se coloque os medicamentos de Mucopolissacaridose na lista de medicamentos do SUS 2ª: -	
17/10/2014	Empresa	1ª: Solicitação de correção de texto da CP em questão com inserção da Doença: Hipertensão Arterial Pulmonar cujo PCDT é Portaria SAS/MS no 35 - 16/01/2014 na tabela de doenças raras já contempladas com PCDTs. 2ª: -	Clique aqui
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Tenho uma amiga cuja filha necessita da medicação 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou portadora de uma doença rara e sem cura , e moro na guiana francesa onde todos meus tratamentos sao gratuitos , com todos esses remedios eu consigo viver cinquenta por cento do dia , sem esses remedios nao poderia aproveitar da minha familia ou levantar da minha cama p fazer o dever-de-casa com meus filhos , ou sentar na mesa e almoçar com meu marido , sao momentos de vida importantes p uma pessoa doente , viver com dignidade e tudo que pedimos e viver sem acesso a esses remedios é nos deixar morrer como uma planta na frente da nossa familia sem poder fazer nada para nos salvar , os tratamentos sao de extrema imprtancia p prolongaçao da vida dos doentes .</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Outra	<p>1ª: MUCOPOLISSACARIDOSES precisam entrar em protocolo clínico (REGULAMENTAÇÃO).</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Peço encarecidamente pela medicação do meu filho , Lucas Godoy portador da MPSVI,Que é seu direito de cidadão brasileiro por ter seu tratamento pelo SUS, Obrigado,</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Medicação para meu Entiado</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: É essencial que todos os pacientes tomem o medicamento para impedir que a doença se desenvolva e assim, consigam levar uma vida normal. Tenho uma pessoa na família que é portadora e acompanho a sua luta, sei como ela precisa do remédio.</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Empresa	<p>1ª: Gostaria muito que o governo custeasse o tratamento, da MPS só quem acompanha um portador da doença entende o que significa ver a vida se definhando ver a vida fazendo o sentido contrario em bebes indefesos. o tratamento não garante a cura da MPS mais propicia um aumento considerável na qualidade de vida do paciente.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
17/10/2014	Associação de pacientes	1ª: conforme consta na constituição brasileira, todo brasileiro tem direito à assistência à saúde, por isso venho solicitar que seja dada a devida atenção às solicitações da população quanto às doenças raras. 2ª: -	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: MPS UMA DOENÇAS CAUSA DANOS PROGRESSIVOS O MEDICAMENTO DEVE SER FORNECIDO PELO GOVERNO. Olhe pela essas famílias que sofrem por não ter medicamento para a sobrevivencia dos seus filhos. 2ª: -	
17/10/2014	Outra	1ª: MUCOPOLISSACARIDOSES 2ª: -	
17/10/2014	Associação de pacientes	1ª: Presidente da Associação Gaúcha de Distrofia Muscular e portador 2ª: -	
17/10/2014	Paciente/usuário	1ª: O governo poderia subsidiar o medicamento para MUCOPOLISSACARIDOSE que seja incorporado pelo SUS com urgência. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
17/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Olá, tenho um irmão portador de MPS tipo II (CID E76.1); há cerca de quatro anos ele vem fazendo uso da medicação que obtém via judiciário. Não entendo muito de legislação, mas sei que o processo é bem oneroso e complicado, sendo que o acesso à medicação poderia ser facilitado, uma vez que é um direito, o direito à vida que está em questão, pois todos sabemos que as MPS's são síndromes degenerativas que levam à morte prematura de seus portadores. Cabe salientar que estes medicamentos melhoram a qualidade de vida dos pacientes e melhoram as suas expectativas de vida. Gostaria de enfatizar também que há ausência de grupos de pesquisas para acompanhamento dos pacientes, bem como da evolução da síndrome em função do tratamento. Tenho conhecimento de dois grandes centros de pesquisas que estão localizados no Rio Grande do Sul (UFRGS) e em São Paulo. Desconheço grupos de pesquisa nas regiões norte e centro-oeste. Acho que o SUS não deve se responsabilizar somente pela oferta deste medicamentos de alto-custo, mas também pelo acompanhamento dos pacientes submetidos a estas medicações. Por fim, venho solicitar que esses medicamentos sejam incorporados ao SUS e que o direito à vida destes pacientes seja garantido.</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A situação dos portadores de mucopolissacaridose, necessita de mais atenção no Brasil</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: POr ser uma doença genética e por precisar de curativos importados.</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: O fato de conviver e ver pacientes que dependem desse tipo de tratamento e ver as suas limitações e mesmo assim se ver no olhar de cada um a esperança da vida e é muito importante que a determinada medicação seja urgentemente fornecida pois cada ser humano tem direito a vida já que tanto dinheiro é gasto nesse país com a corrupção futebol e outros caminhos ocultos aos olhos da sociedade. medicação já.</p> <p>2ª: -</p>	
17/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: O governo precisa subsidiar os medicamentos para a mps com urgência, antes q pessoas morram antes de receber as medicações. Que Deus coloque Suas mãos sobre cada pessoa com mps!</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
18/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Tenho Esclerodermia Sistêmica, doença incapacitante, atinge músculos, órgãos internos como esôfago, estômago, intestinos, coração, rins...É inflamatória do tecido conjuntivo e nos causa muita dor!!!</p> <p>2ª: -</p>	
18/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou mãe de um bebe de 2 meses com Epidermolise Bolhosa</p> <p>2ª: -</p>	
18/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Meu filho tem Mps precisa da medicação para viver e tomar pra o resto da vida dele.</p> <p>2ª: -</p>	
18/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: È um absurdo, quando se trata de vidas e vemos todo esse descaso. Quando vemos crianças que podem ter um futuro como qualquer outra criança, é abandonada como se a vida de uma criança, seja lá com qual problema for tem menos importância que uma criança normal.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
18/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Tenho conhecimento suficiente de que esse medicamento faz a diferença na vida de um portador de mucopolissacaridose! tive dois irmãos com a doença que já faleceram por complicações que a doença traz com ela... na época que descobrimos o medicamento estávamos em busca do tal, muitos exames corre, corre toda semana enfrentando a burocracia do nosso país. Com grande tristeza digo que meus irmãos não viveram tempo para receber o medicamento. Mas em meio a tristeza da família também tivemos alegrias, minha irmã também tem dois filhos com a síndrome ,e esses sim estão sendo beneficiados com o medicamento que foi conseguido ao entrar na justiça. Vejo a diferença que o medicamento fez e está fazendo na vida do meu sobrinho ,o mais velho da minha irmã que tem 17 anos é realmente uma benção! o mais novo dela tem um ano e oito meses e começou agora pouco tempo fazer a infusão e sei que o medicamento para ele será mais eficaz ainda, por ter começado o tratamento mais cedo, pois tenho visto acontecer com outros portadores. sei que muitos ainda sofrem nesse mundo a fora sem quer ter um diagnóstico da doença ,e outros que já tem encontram-se com dificuldades de conseguir o medicamento para dar uma vida melhor ao seus filhos, muitos já morreram por falta de informação e descaso da saúde pública , não queremos mais ver famílias sofrendo e chorando a morte de seus filhos com MPS sabendo que há um caminho para melhoria de vida dessas pessoas a inclusão do medicamento para o SUS não é uma coisa sem tanta importância e uma necessidade de vida para os portadores.</p> <p>2ª: -</p>	
18/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: No meu caso tenho uma filha portadora de Epidemólise Bolhosa e sinto a necessidade de divulgação maior da doença, principalmente nas maternidades e berçários além da divulgação nas grandes mídias. Além da importância de facilitar a distribuição de medicamentos e insumos como curativos específicos, cremes como o curefini, agulhas...</p> <p>2ª: -</p>	
18/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Mucopolossacaridose, pois é doloroso ver o quarto esses pacientes sofrem.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
18/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Foi com satisfação que constatamos a inclusão da Sarcoidose dentro da publicação Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas Para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A Sarcoidose costuma acometer adultos jovens no melhor da sua força produtiva. Ainda que a doença seja altamente responsiva a corticosteroides, muitos casos mostram-se resistentes a esta terapia e necessitam tratamento com agentes imunossupressores de segunda linha, em especial metotrexato, azatioprina, leflunomida e hidroxicloroquina. Portanto, é fundamental para o atendimento de pacientes acometidos por essa doença a inclusão das últimas drogas, com indicação específica, dentro do protocolo de acesso gratuito de medicamentos do SUS. São medicamentos de custo não elevado, mas inacessíveis a muitos pacientes do SUS. Apesar da inclusão da Sarcoidose entre as Doenças Raras do Ministério da Saúde, uma doença pulmonar também rara, mas de prognóstico muito pior ficou fora do documento, a Fibrose Pulmonar Idiopática (FPI). Esta doença cursa com dispneia progressiva com grave comprometimento da qualidade de vida. A mediana de sobrevida situa-se em torno de 3 anos apenas. Até pouco tempo atrás, não existia nenhuma terapia realmente eficaz contra a sua progressão. Neste ano ficou claro que duas novas drogas, pirfenidona e nintedanibe, podem retardar a progressão da doença. Estes medicamentos foram aprovados para uso na FPI pelo FDA no dia 14/10 do presente ano. Trata-se de medicamentos de alto custo, mas para evitar processos e auxiliar os pacientes é necessário que a FPI seja incluída na lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Acreditamos que a sua classificação seria como doença rara não genética inflamatória, à semelhança do que já acontece com a Sarcoidose. Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. A doença atinge mulheres em idade fértil, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimo bloqueia a progressão da doença, o que pode evitar indicação de transplante pulmonar. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
18/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: No caso da imunodeficiência os pacientes enfrentam problemas com determinadas marcas de imunoglobulina, precisamos de alternativas a essas marcas porque nem sempre a mesma da licitação serve para todo o grupo de pacientes. Em alguns casos precisamos da subcutânea como alternativa.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
18/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Na questao das imunodeficiencias,por se tratar de RARAS,a reação `a BCG que é um forte indicio passa desapercibida pelos serviços de imunização.Se isso fosse melhor rastreado muitos bebes teriam um diagnostico mais rapido,aconteceu com meu filho e ninguem em Lauro de Freitas sabia de nada.</p> <p>2ª: -</p>	
19/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou pai de dois filhos homens cauã e cauê,o cauã com dez anos, falecido há um ano,e o cauê atualmente com sete anos,ambos acometido da IMUNODEFICIÊNCIA PRIMÁRIA,tendo sido o cauã diagnosticado a deficiência aos 6 meses de vido depois de vária infecções gravíssimas onde o deixou com várias sequelas,já o cauê como havia a história do irmão,já foi diagnosticado aos 3 meses e sendo tratado de imediato não teve sequelas. Moramos no interior do rio de janeiro em cabo frio,que fica há 150KM do hospital que se trata,por se tratar de doença rara,não temos apoio do municio onde tivemos que obter na justiça as medicações que complementa o tratamento e com o transporte até o hospital uma vez ao mês,muito pouco se sabe por parte de vários médicos em relação as imunodeficiências primárias,por isso fica difficil o diagnóstico precoce,onde é muito importante para uma boa qualidade de vida dos pacientes,esperamos que com o reconhecimento possa ter uma ampla divulgação e uma diagnóstico precoce.</p> <p>2ª: -</p>	
19/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Acréscimo da doença: Fibrose Pulmonar Idiopática (J84.1) como uma das doenças listadas e raras. Publiquei na American Thoracic Society a nossa incidência brasileira utilizando dados oficiais, que categorizam 2.500 casos por ano no Brasil, com sobrevida entre 2,5-5 anos. A Fibrose Pulmonar Idiopática é doença órfã e rara, que progressivamente evolui para insuficiência respiratória, tendo a necessidade de suporte de oxigênio suplementar e com indicação de transplante. Infelizmente no Brasil só há 2 centros de transplantes, ou seja, os pacientes não tem possibilidades.</p> <p>2ª: Solicito também o acréscimo da deficiência de alfa 1 antitripsina na lista de doenças raras. Esta deficiência leva precocemente os pacientes a Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica e a Cirrose Hepática pessoas jovens, geneticamente reconhecida, que ainda não foi incluída no teste do pezinho para diagnóstico precoce.</p>	<p>Clique aqui</p> <p>Clique aqui</p>
19/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Acrescentar na lista de doenças raras a hipertensão arterial pulmonar idiopática (I27.0). Doença fatal, que acomete preferencialmente mulheres jovens, incurável, com identificação genética reconhecida. No Brasil, pouquíssimos centros estão adequadamente preparados para atuar na doença.</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
19/10/2014	Sociedade médica	<p>1ª: As doenças intersticiais pulmonares (DIP) são um grupo heterogêneo de moléstias respiratórias raras cujo diagnóstico e tratamento geralmente ficam sob responsabilidade dos médicos pneumologistas. A sua investigação envolve abordagem multidisciplinar, incluindo pneumologistas clínicos, cirurgiões torácicos, radiologistas e patologistas especializados¹. Devido à sua raridade e complexidade, pacientes acometidos por tais moléstias costumam ser encaminhados a centros de referência, geralmente ligados a instituições universitárias, para investigação e orientação terapêutica. A quase totalidade das DIP são classificadas como “doenças órfãs” no exterior. Diante dessa situação, foi com satisfação que constatamos a inclusão da moléstia Sarcoidose dentro da publicação Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas Para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Sarcoidose é doença sistêmica que pode cursar com muitos acometimentos graves, além do pulmonar, como, por exemplo, cardíaco, hepático e do sistema nervoso². Costuma acometer adultos jovens no melhor da sua força produtiva. Ainda que a doença possa reverter espontaneamente e, via de regra, seja altamente responsiva a corticosteroides, muitos casos mostram-se resistentes a esta terapia e necessitam tratamento com agentes imunossupressores de segunda linha, em especial metotrexato, azatioprina, leflunomide e hidroxicloroquina³. Portanto, é fundamental para o atendimento de pacientes acometidos por essa moléstia a inclusão das últimas drogas, com a referida indicação específica, dentro do protocolo de acesso gratuito de medicamentos do Ministério da Saúde. Medicamentos de terceira linha como infliximab e rituximab são usados para tratamento de sarcoidose apenas excepcionalmente e os resultados dessas terapias ainda são discutíveis^{3,4}. Portanto enfatizamos ser fundamental garantir acesso universal dos pacientes acometidos por sarcoidose às medicações listadas acima como de segunda linha e, eventualmente, aos medicamentos de terceira linha. Apesar da inclusão da Sarcoidose entre as Doenças Raras de Origem Não Genética de Natureza Inflamatória, uma doença intersticial pulmonar mais rara, mais importante e de muito pior prognóstico ficou fora do documento. A Fibrose Pulmonar Idiopática (FPI) é doença pulmonar de origem desconhecida que acomete principalmente homens a partir da quinta ou sexta década de vida⁵. Estima-se que sua prevalência gire em torno de 20 casos:100.000 entre os homens e 13:100.00 entre as mulheres. Clinicamente cursa com dispnéia progressiva, nas fases avançadas da vida incapacitante, e grave comprometimento da qualidade de vida^{5,6}. A sobrevida mediana de pacientes acometidos por FPI gira em torno de quatro anos apenas. Acumulam-se evidências ao nível mundial, e também no Brasil, que a mortalidade por essa moléstia vem crescendo ao longo das últimas décadas^{7,8}. O mais assustador sobre essa doença é o fato de que, até pouco tempo atrás, não existia nenhuma terapia realmente eficaz contra a sua progressão⁹. Em anos recentes, e, na verdade, em meses recentes, ficou claro que duas novas drogas podem ser realmente úteis no cuidado de pacientes com FPI. A pirfenidona e o nintedanib mostraram-se capazes de reduzir o ritmo de queda da função pulmonar desses pacientes^{10,11,12,13,14}. Além disso, tais drogas também parecem reduzir o número de exacerbações agudas, episódios associados a taxas de mortalidade em torno de 50%, nesses pacientes^{10,11,12,13,14}. A pirfenidona já é comercialmente disponível na Europa e Ásia. O Nintedanib está no momento sob análise pelo EMEA (União Europeia) e ANVISA (Brasil). Ambas as drogas foram aprovadas pelo FDA para comercialização nos EUA no dia 15 de outubro de 2014. Outras opções terapêuticas para FPI incluem medidas anti-refluxo</p>	

gastroesofágico e reabilitação pulmonar 9,15. Em resumo, é imperativo que a FPI seja incluída na lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil para que, em futuro breve, os pacientes acometidos por esse terrível mal possam receber tratamentos efetivos também em nosso país. Acreditamos que a sua classificação seria como doença rara não genética inflamatória, à semelhança do que já acontece com a Sarcoidose. Maiores esclarecimentos sobre a importância da FPI podem ser obtidos no site <http://www.pulmonaryfibrosis.org/> Uma outra DIP importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). É uma doença cística pulmonar que acomete basicamente mulheres em idade fértil, que cursa com a instalação de insuficiência respiratória progressiva, assim como com pneumotórax e quilotórax de repetição^{16,17}. Estima-se que a prevalência da LAM seja de apenas 3-5 casos por milhão de pessoas. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em faixa reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Existem casos esporádicos de LAM e casos associados com a Esclerose Tuberosa. Atualmente já está bem estabelecido que a doença acontece, na maioria das vezes, devido a mutações, ou perda da heterozigocidade, do gene da esclerose tuberosa 2 (TSC2). Menos frequentemente a doença pode ser devida a alterações genéticas relacionadas com o gene da esclerose tuberosa 1 (TSC1). Maiores esclarecimentos sobre a importância dessa doença podem ser obtidos nos sites <http://www.thelamfoundation.org/> e <http://www.alambra.org.br/>. Durante muitos anos a LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está bem claro que a droga rapamicina ou sirolimus leva a redução da progressão da doença¹⁸. Além de reduzir o ritmo de queda da função pulmonar, essa droga preserva a capacidade funcional e a qualidade de vida das pacientes acometidas, quando comparada ao placebo. O sirolimus recebeu em junho de 2013 permissão para comercialização nos EUA em caráter de urgência, devido a natureza “órfã” da doença. Em função do exposto solicitamos, igualmente com veemência, a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Acreditamos que ela possa ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes com LAM no Brasil sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Uma vez que o diagnóstico e tratamento das DIP, incluindo a FPI, a LAM e, às vezes, mesmo a Sarcoidose, é assunto complexo, a Comissão de Doenças Intersticiais da Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia, está promovendo a criação, treinamento e credenciamento de Centros de Referência em Doenças Intersticiais Pulmonares em todo o Brasil. O objetivo é contar com uma rede de serviços referenciados de excelência, capaz de fazer os diagnósticos dessas doenças raras e instituir os tratamentos apenas quando indicados. A grande maioria desses centros localizar-se-á em hospitais públicos e em ambientes universitários. Esse modelo, que já mostrou sucesso na condução de casos de hipertensão arterial pulmonar, irá garantir que apenas pacientes com indicações precisas venham a receber as novas terapias, as quais, certamente, envolverão custos relevantes. Segue anexa documentação complementar acerca desta contribuição.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
19/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Foi com satisfação que constatamos a inclusão da moléstia Sarcoidose dentro da publicação Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas Para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A Sarcoidose costuma acometer adultos jovens no melhor da sua força produtiva. Ainda que a doença seja altamente responsiva a corticosteroides, muitos casos mostram-se resistentes a esta terapia e necessitam tratamento com agentes imunossupressores de segunda linha, em especial metotrexato, azatioprina, leflunomide e hidroxiclороquina. Portanto, é fundamental para o atendimento de pacientes acometidos por essa moléstia a inclusão das últimas drogas, com indicação específica, dentro do protocolo de acesso gratuito de medicamentos do SUS. Apesar da inclusão da Sarcoidose entre as Doenças Raras do Ministério da Saúde, uma doença pulmonar mais rara, mais importante e de muito pior prognóstico ficou fora do documento, a Fibrose Pulmonar Idiopática (FPI). Esta doença cursa com dispneia progressiva, nas fases avançadas da vida incapacitante, e grave comprometimento da qualidade de vida. A sobrevida mediana de pacientes acometidos por FPI gira em torno de três a quatro anos apenas. Até pouco tempo atrás, não existia nenhuma terapia realmente eficaz contra a sua progressão. Em tempos recentes ficou claro que duas novas drogas podem ser úteis no cuidado de doentes com FPI. A pirfenidona e o nintedanib mostraram-se capazes de reduzir o ritmo de queda da função pulmonar desses pacientes. Portanto é imperativo que a FPI seja incluída na lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil para que, em futuro breve, os pacientes acometidos por esse mal possam receber tratamentos efetivos. Acreditamos que a sua classificação seria como doença rara não genética inflamatória, à semelhança do que já acontece com a Sarcoidose. Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
19/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: É com satisfação que recebemos a informação da abertura de uma consulta pública sobre as doenças raras. No entanto, verificamos que a deficiência de alfa 1 antitripsina não estava incluída na listagem oferecida. Ao nosso ver, esta é uma situação que merece ser revista. A deficiência de alfa-1 antitripsina é um distúrbio genético que ocorre com frequência comparável à da fibrose cística e resulta de diferentes mutações no gene SERPINA1 . A alfa-1 antitripsina é uma enzima produzida principalmente no fígado e atua como uma antiprotease. Tem como principal função inativar a elastase neutrofílica, impedindo a ocorrência de dano tecidual. Várias mutações estão relacionadas aos níveis mais baixos da enzima, sendo que a mutação mais relacionada à doença clínica é o alelo Z. A doença pulmonar se manifesta principalmente sob a forma de enfisema de aparecimento precoce, habitualmente com predomínio basal. Além do tratamento usual para doença pulmonar obstrutiva crônica, existe atualmente uma terapia específica com infusão de concentrados de alfa-1 antitripsina. Alguns estudos inferem que cerca de 2-3% dos pacientes com DPOC tenham deficiência de alfa-1 antitripsina. O diagnóstico correto e a reposição enzimática nos casos indicados poderia retardar a evolução da doença em pacientes com idade produtiva.</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>
19/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Verificamos que a sarcoidose foi incluída na lista de Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas Para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. No entanto, a Fibrose Pulmonar Idiopática (FPI), outra doença rara, mais importante e de muito pior prognóstico que a sarcoidose ficou fora do documento . Esta doença cursa com dispneia progressiva e grave comprometimento da qualidade de vida. Pouco se falava sobre a FPI por que não se conhecia nenhum tratamento comprovadamente eficaz para tratá-la. No entanto, no dia 15 de outubro a agência Federal Americana (FDA) aprovou duas medicações para o tratamento da FPI, pirfenidona e nintetanib. Existem vários tratamentos finalizados ou em curso demonstrando a eficácia desses tratamentos no retardo da progressão da doença, levando a crer que em breve teremos a aprovação da ANVISA para estes tratamentos. Dessa forma, tornasse imperativo que a FPI seja incluída na lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil.</p> <p>2ª: -</p>	
19/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Desejo que o medicamento de mps seja subsidiado pelo governo, disponibilizado pelo SUS para evitar mortes pela demora do tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
19/10/2014	Instituição de saúde / hospital	<p>1ª: Foi com satisfação que constatamos a inclusão da moléstia Sarcoidose dentro da publicação Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas Para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A Sarcoidose costuma acometer adultos jovens no melhor da sua força produtiva. Ainda que a doença seja altamente responsiva a corticosteroides, muitos casos mostram-se resistentes a esta terapia e necessitam tratamento com agentes imunossupressores de segunda linha, em especial metotrexato, azatioprina, leflunomide e hidroxicloroquina. Portanto, é fundamental para o atendimento de pacientes acometidos por essa moléstia a inclusão das últimas drogas, com indicação específica, dentro do protocolo de acesso gratuito de medicamentos do SUS. Apesar da inclusão da Sarcoidose entre as Doenças Raras do Ministério da Saúde, uma doença pulmonar mais rara, mais importante e de muito pior prognóstico ficou fora do documento, a Fibrose Pulmonar Idiopática (FPI). Esta doença cursa com dispneia progressiva, nas fases avançadas da vida incapacitante, e grave comprometimento da qualidade de vida. A sobrevida mediana de pacientes acometidos por FPI gira em torno de três a quatro anos apenas. Até pouco tempo atrás, não existia nenhuma terapia realmente eficaz contra a sua progressão. Em tempos recentes ficou claro que duas novas drogas podem ser úteis no cuidado de doentes com FPI. A pirfenidona e o nintedanib mostraram-se capazes de reduzir o ritmo de queda da função pulmonar desses pacientes. Portanto é imperativo que a FPI seja incluída na lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil para que, em futuro breve, os pacientes acometidos por esse mal possam receber tratamentos efetivos. Acreditamos que a sua classificação seria como doença rara não genética inflamatória, à semelhança do que já acontece com a Sarcoidose. Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
19/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Há 40 dias tenho tido urticaria de reação da imunoglobulina humana. Tenho imunodeficiência comum primária diagnosticada a 2 anos e meio e desde então faço uso de Imuno 35 gramas de 20 em 20 dias. Não produzo IGG, IGA e IGM e já tive inúmeras infecções de repetição, principalmente pulmonares. A urticaria está sendo controlada hoje por corticoide e o Allegra D, e agora, após a terceira infusão de imuno esta diminuindo. Formam-se placas enormes avermelhadas principalmente em braços, pernas e costas. Tenho também distúrbios intestinais principalmente na primeira semana que tomo. Hoje tomo o Privigen 50 ml, na Unimed em Goiânia. Faço acompanhamento com a Dra Natalia Morya Xavier da Costa, imunologista.</p> <p>2ª: -</p>	
19/10/2014	Instituição de saúde / hospital	<p>1ª: Eu Luis Carlos Festa RG 19.344.244-9 ou CPF 128.986.228-18 Cidade: Jundiaí Estado: São Paulo Marcas que eu não posso usar por ter reações alérgicas: OCTAGAM, TEGELINE, VIGAM Marcas que me faz bem e SUGIRO A COMPRA: IMUNOGLOBULIN, e essa nova ENDOBULIN.... Mas gostaria de sugerir como paciente que faço as infusões já 12 anos a compra da imunoglobulina subcutânea, como melhor forma de tratamento e por ter condições de fazer em casa. Gostaria que a Imunodeficiência fosse reconhecida e ter todos os direitos pelo SUS como uma doença rara e grave... assim como da pra falar a dificuldade de se conseguir diagnóstico... muitos ficam com seqüelas pela dificuldade de conhecimento da doença a falta do medicamento está dentre os maiores problemas que passamos, gostaria de transporte público gratuito gostaria da infusão subcutânea além de ser com menos risco ao paciente o custo seria mais baixo ao governo.</p> <p>2ª: -</p>	
19/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Como paciente e integrante da SED Brasil (Associação Brasileira de Síndrome de Ehlers-Danlos), posso contribuir com relatos, experiências, dando a visão dos pacientes e indicando textos científicos específicos por e-mail, porque no momento não estou podendo anexar os arquivos.</p> <p>2ª: -</p>	
19/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Artigo científico sobre relato de caso de XANTOMATOSE CEREBROTENDINOSA</p> <p>2ª: RELATO PESSOAL DE FAMILIARES DE PORTADORES DE XANTOMATOSE CEREBROTENDINOSA</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
19/10/2014	Ministério da Saúde	1ª: Tenho ehler danlos. Essa síndrome me impossibilita a fazer muitas coisas, pois ela causa uma deficiência no colágeno e com isso tenho problemas nas juntas, coração, no intestino, no parto, no útero, bexiga. Causa muitas dores e muita fraqueza. 2ª: -	
19/10/2014	Paciente/usuário	1ª: Doença imunodeficiência-primária adquirida Tratamento com imunoglobulina no hospital São paulo 2ª: -	
19/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: A MUCOPOLISSACARIDOSE veio de um grande retrocesso, onde durante anos e anos, os pacientes simplesmente não tinham nenhuma expectativa duradoura para a vida. Com a distribuição da dosagem medicamentosa para o sistema único de saúde, pessoas portadoras podem sonhar ou pelo menos não deixar que o pessimismo tome conta de suas vidas. Seria de um descaso enorme se o SUS interrompesse essa distribuição dos medicamentos, pois os portadores além de não poderem trabalhar ou por invalidez ou limitações, acabam se aposentando, mas o aposento é um valor muito baixo e que apenas supri os gastos com a sobrevivência do mesmo oque impossibilitaria o gasto com remédios que até então estão sendo oferecidos pelo SUS. 2ª: -	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: O número de crianças com doenças raras cresce rapidamente e não vemos políticas públicas voltadas à está clientela 2ª: -	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Para ajudar filhos de amigos com doenças raras que necessitam de atenção integral e de Leite especial para uma alimentação segura. 2ª: -	
20/10/2014	Ministério da Saúde	1ª: Bom como vocês sabem Muitos precisam desse Medicamento pra Viver melhor , pois não ha Necessidade de vocês Tirarem o Medicamento acho isso um Absurdo !! 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os portadores da MUCOPOLISSACARIDOSES, necessitam receber mais atenção pelo poderes públicos, pois são portadores de uma doença que é rara e é muito difícil para sua família conseguir manter as necessidades deles, pois os custos dos medicamento são muito alto.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Minha filha tem Imunodeficiência Primária e Síndrome de Turner e Mitocondriopatia,sinto muito falta de informação das doenças e meios para trata-lás,preisamos urgente do reconhecimento para remedios ,terpaias e investigação dessas doenças,pois nem HCSP que é onde minha filha se trata,tem exames e equipe que entende sobre Mitocondriopatia</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Apoio a ampliação da cobertura e assistencia a doenças raras, autoimunes e que permeie os princípios de acesso universal.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Atendendo à chamada da Consulta Pública no. 20/2014, solicito sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento às síndromes raras graves envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas). 7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares. 8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho</p>	

locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10) Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas. O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença. As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo. Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas

Fontes de pesquisa: Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)· Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbcp.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)· Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)· Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)· Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)· Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)· Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)· Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>)· Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)· Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)· Bloom D.C., Perkins J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*. 2004;(6):500–504. (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907>)· Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. *Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado*. Capítulo: Angiodisplasias. 2003.

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>(http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)· Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842001000100008)· Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)· Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42.· Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84.· B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSI, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consensus Document of the International Union of Phlebology (IUP): updated 2013</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: FIBROSE PULMONAR IDIOPATICA</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Atendendo à chamada da Consulta Pública no. 20/2014, solicito sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento às síndromes raras graves envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para as Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas). 7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares. 8) Acompanhamento multiprofissional por equipes</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Atendendo à chamada da Consulta Pública no. 20/2014, solicito sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento às síndromes raras graves envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas). 7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares. 8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho</p>	

locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10) Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas. O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença. As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo. Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas

Fontes de pesquisa: Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)· Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)· Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)· Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)· Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)· Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)· Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)· Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>)· Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)· Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)· Bloom D.C., Perkins J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*. 2004;(6):500–504. (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907>)· Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. *Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado*. Capítulo: Angiodisplasias. 2003.

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
--------------	---------------------	---------------------------	------------

(http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)· Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-398420010001000008)· Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf>)· Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42.· Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84.· B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSI, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consensus Document of the International Union of Phlebology (IUP): updated 2013

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Como Pai de paciente com Imunodeficiência Primária, gostaria de relatar fatos que fazem com que a doença de meu filho seja enquadrada nos conceitos requeridos para esta consulta pública:1) em nosso caso, o diagnóstico feito foi por volta de um ano de idade, mas por puro acaso de termos encontrado médico pediatra que conhecia o trabalho realizado na instituição e para lá fomos direcionados. Todavia, isto dá a dimensão de que o sistema de saúde, público ou privado, não está sistematicamente preparado para conduzir estes casos;2) uma vez diagnosticado, a obtenção de medicação no sistema público é bastante dificultada, tanto no aspecto de logística como de documentação. O que parece é que há sempre um direcionamento a negar a medicação, como se todos os encaminhados fossem fraudadores do sistema. Nisto, inclui o constrangimento de perguntas discriminatórias e absolutamente criminosas por partes de alguns dos atendestes. Em um episódio, minha esposa foi questionada em voz alta sobre o porque ela não assumia o fato de que meu filho era portador de AIDS;4) Já passamos por situações de falta de medicação, sem nenhuma condução respeitosa por parte dos responsáveis. Neste episódio, dado o fato de que o mês corrente terminou sem a entrega dos frascos, implicou em ficar um mês sem medicação por questões sistêmicas da dispensação;5) Recentemente, a medicação de gamaglobulina é feita com uma medicação chamada Tegeline, e que é causadora de efeitos colaterais desastrosos como mal estar, vômitos e até desmaios. Estes aspectos são percebidos não somente em meu filho mas em todos os pacientes que temos contato.6) As instalações e condições de atendimento são minimamente aceitáveis devido ao esforço de pacientes, funcionários e colaborações externas, que permitem o atendimento, mas de longe pode ser considerado como aderente à condição de pacientes com imunodeficiência.Dsta forma, entendo que esta consulta deveria direcional maiores e melhores esforços para não só o atendimento deste pacientes, mas também para minimizar as situações que agravam a vida dos mesmos.Sem mais, Eden Mattos</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Atendendo à chamada da Consulta Pública no. 20/2014, solicito sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento às síndromes raras graves envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para as Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas). 7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares. 8) Acompanhamento multiprofissional por equipes</p>	

especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10) Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas. O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença. As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo. Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas

Fontes de pesquisa:

- Bassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)
- Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)
- Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)
- Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)
- Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith R.J.H. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)
- Tang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)
- Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo E.G. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)
- Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>)
- Fona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)
- Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)
- Bloom D.C., Perkins J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*. 2004;(6):500–504. (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907>)
- Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. *Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado*. Capítulo: Angiodisplasias. 2003.

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
--------------	---------------------	---------------------------	------------

(http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)•Bourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842001000100008)•Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf>)•Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42.•Uryiyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ;: a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84.•B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSI, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consensus Document of the International Union of Phlebology (IUP): updated 2013

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos:1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros.2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros.4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação.5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt).6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10) Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Todos temos direito a vida e vida com qualidade, então porque que pessoas acometidas com mucossacaridose precisam ter que entrar em um processo com advogados para conseguir ter direito a medicação que melhorará a qualidade de vida dos mesmos, saúde deixou de ser direito de todos e dever do estado proporcionar esse direito? coloquem esses medicamentos. no sus e vamos proporcionar melhor qualidade de vida a estas pessoas que ja vivem uma luta diaria e não precisam de mais uma.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: imonoglobulina humana</p> <p>2ª: imonugubulina humana</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Apesar da inclusão da Sarcoidose entre as Doenças Raras do Ministério da Saúde, uma doença pulmonar mais rara, mais importante e de muito pior prognóstico ficou fora do documento, a Fibrose Pulmonar Idiopática (FPI). Esta doença cursa com dispneia progressiva, nas fases avançadas da vida incapacitante, e grave comprometimento da qualidade de vida. A sobrevivência mediana de pacientes acometidos por FPI gira em torno de três a quatro anos apenas. Até pouco tempo atrás, não existia nenhuma terapia realmente eficaz contra a sua progressão. Em tempos recentes ficou claro que duas novas drogas podem ser úteis no cuidado de doentes com FPI. A pirfenidona e o nintedanib mostraram-se capazes de reduzir o ritmo de queda da função pulmonar desses pacientes. Portanto é imperativo que a FPI seja incluída na lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil para que, em futuro breve, os pacientes acometidos por esse mal possam receber tratamentos efetivos. Acreditamos que a sua classificação seria como doença rara não genética inflamatória, à semelhança do que já acontece com a Sarcoidose. Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Ao Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde Ministério da Saúde Ref – Consulta Pública N°20 de 26 de Setembro de 2014 Venho por meio desta congratular e excelente iniciativa de caráter inovador Ao Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde Ministério da Saúde Ref – Consulta Pública N°20 de 26 de Setembro de 2014 Venho por meio desta congratular a excelente iniciativa de caráter inegavelmente inovador em termos de políticas públicas dirigidas às doenças raras em nosso país. Quando se fala de doenças raras genéticas e não genéticas, não poderemos de modo algum não citar em caráter de saúde pública incluímos algumas doenças que não foram contempladas nesta diretriz sendo algumas delas prioritárias em nosso meio. Inicialmente a doença atresia biliar (CID Q44.2) , cujos sintomas iniciam no primeiro mês de vida. A prevalência em nosso meio é cerca de 1:8000-10.000 nascidos vivos. A importância de citarmos esta doença de origem não genética é a rapidez de um diagnóstico precoce pois altera a história natural da doença , indicando-se precocemente a cirurgia. Caso o diagnóstico não seja realizado 100% das crianças falecem nos dois primeiros anos de vida. É a principal causa de transplante hepático em nosso meio correspondendo cerca de 60% dos casos transplantados. Vários centros em nosso país realizam a cirurgia nos 2 primeiros meses de vida. A importância deste diagnóstico precoce está relacionado a critérios quanto ao Tratamento , inerente a doença e Político-Estratégico. Com o intuito de melhorar a assistência aos portadores de atresia biliar um grupo de hepatologistas envolvidos no atendimento de atresia biliar decidiu formar o GEHPed (grupo de estudos de Hepatologia Pediátrica Brasileiro) para dar assistência aos colegas e informação. Com isto na caderneta de saúde da criança um alerta foi colocado das fezes suspeitas com intuito de se suspeitar da doença. As principais sugestões: 1. Disseminação de informações sobre atresia biliar para profissionais envolvidos na atenção à saúde, nos níveis primário, secundário e terciário, com destaque para pediatras, neonatologistas, clínicos gerais e médicos de família. Uma estratégia interessante para essa finalidade é a disseminação de SINAIS de ALERTA gerais. 2. Estabelecimento de centros de referência (no mínimo, um em cada Estado), e aperfeiçoamento dos recursos humanos e da capacidade diagnóstica laboratorial dos centros já existentes e dos novos. 3. Registro dos casos de atresia biliar que pode trazer uma significativa contribuição ao do planejamento de políticas públicas e da organização da atenção aos pacientes, além da geração de conhecimento na área. Outra doença que não foi incluída , sendo a causa mais comum de indicação de transplante hepático é a deficiência de alfa 1 antitripsina (CID E88.0) , doença genética autossômica codominante e com frequência 1: 40.000 em nosso meio. Esta doença pode comprometer pulmões – adulto jovem e fígado. A necessidade de um diagnóstico também está relacionado a critérios quanto ao Tratamento , inerente a doença e Político-Estratégico. A possibilidade de um tratamento clínico precoce, particularmente nos jovens com melhora acentuada. A principal estratégia é o aconselhamento genético , e tratamento clínico precoce. Não poderei deixar de citar as colestatases familiares , S(tipo 1,2 e3) Síndrome de Alagille (CID Q447) , doenças genéticas autossômicas recessiva e dominante (S. Alagille) com frequência de 1:70000 nascidos vivos. . Do mesmo modo os critérios para diagnóstico seguem os mesmos anteriormente citados. Vale ressaltar que o diagnóstico e tratamento precoce pode auxiliar muito na evolução da doença , impedindo inclusive a realização do transplante hepático. Portanto sugiro a inclusão destas doenças raras com a finalidade de realizar Protocolos Clínicos e</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
--------------	---------------------	---------------------------	------------

diretrizes terapêuticas, que certamente terá impacto , além de inerente a doença, político econômico. Bibliografia

1. Carvalho Ed1, Santos JL, Silveira TR, Kieling CO, Silva LR, Porta G, Miura IK, De Tommaso AM, Brandão MÂ, Ferreira AR, Macêdo JR, Almeida Neto JT; Grupo de Estudos em Hepatologia Pediátrica do Brasil. Biliary atresia: the Brazilian experience. *J Pediatr (Rio J)*. 2010 Nov-Dec;86(6):473-9.
2. Santos JL1, Carvalho E, Bezerra JA .Advances in biliary atresia: from patient care to research. *Braz J Med Biol Res*. 2010 Jun;43(6):522-7.
3. Tannuri AC, Gibelli NE, Ricardi LR, Silva MM, Santos MM, Pinho-Apezato ML, Maksoud-Filho JG, Velhote MC, Ayoub AA, Andrade WC, Backes AN, Miyatani HT, Tannuri U. Orthotopic liver transplantation in biliary atresia: a single-center experience. *Transplant Proc*. 2011 Jan-Feb;43(1):181-3.
4. Pugliese R, Fonseca EA, Porta G, Danesi V, Guimaraes T, Porta A, Miura IK, Borges C, Candido H, Benavides M, Feier FH, Godoy A, Cardoso RA, Kondo M, Chapchap P, Neto JS. Ascites and serum sodium are markers of increased waiting list mortality in children with chronic liver failure. *Hepatology*. 2014 May;59(5):1964-715.
5. Stockley RA. Alpha1-antitrypsin review. *Clin Chest Med*. 2014 Mar;35(1):39-50. doi: 10.1016/j.ccm.2013.10.001. Epub 2013 Dec 12. Review.
6. Stone H, Pye A, Stockley RA. Disease associations in alpha-1-antitrypsin deficiency. *Respir Med*. 2014 Feb;108(2):338-43.
7. Stockley RA, Miravittles M, Vogelmeier C; Alpha One International Registry (A.I.R.).
8. Augmentation therapy for alpha-1 antitrypsin deficiency: towards a personalised approach. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Sep 24;8:1499.
9. Balguières T, Aït-Slimane T, Housset C, Maurice M. ABCB4: Insights from pathobiology into therapy. *Clin Res Hepatol Gastroenterol*. 2014 Oct;38(5):557-63.
10. Finsterer J, Frank M. Repurposed drugs in metabolic disorders. *Curr Top Med Chem*. 2013;13(18):2386-94. Review.
11. Fungst C, Lammert F. Cholestatic liver disease. *Dig Dis*. 2013;31(1):152-412.
12. Strubbe B, Geerts A, Van Vlierberghe H, Colle I. Progressive familial intrahepatic cholestasis and benign recurrent intrahepatic cholestasis: a review. *Acta Gastroenterol Belg*. 2012 Dec;75(4):405-10. Review.

2ª: -

20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou paciente de linfangioleiomiomatose - LAM, doença que precisa ser reconhecida pelo Ministério da saúde afim de normatizá-la e incluí-la dentro dos direitos dos pacientes afetados por doenças raras, principalmente quanto ao acesso ao medicamento utilizado (sirulimus). A divulgação e pesquisa deste e outras doenças raras e imprescindível para a qualidade de vida das pessoas portadoras e de suas famílias.</p> <p>2ª: -</p>	
------------	------------------	--	--

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Além de ter ehler danlos tenho síndrome de sherran e acromegalia. Muito difícil de viver com uma síndrome, imagina com 3. Vivo me consultando com vários especialistas. Preciso que essas síndromes sejam mais divulgadas e reconhecidas.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: com Epidermólise Bolhosa Distrófica é uma genodermatose cujo defeito de adesão da pele e mucosas leva a formação de bolhas ao mínimo trauma. Há um defeito na formação de colágeno, de forma permanente e esse defeito causa uma dificuldade na ligação entre as células da epiderme, causando rompimento da mesma. As bolhas são dolorosas e se formam quando se causa um atrito sobre a pele. Traumas leves, como atrito das roupas, banhos, pegar no colo, alimentação sólida, evacuação, trocar fraldas, podem desenvolver as bolhas. Não há cura. O tratamento da doença visa melhorar a qualidade de vida do paciente, diminuindo a dor e prevenir infecções secundárias, que são complicações freqüentes. São usados curativos especiais não aderentes, para que as lesões possam cicatrizar sem que a pele descole durante as trocas. Essas trocas são feitas 2 a 3 vezes por semana, dependendo da quantidade de secreção e sinais de infecção nas feridas. O ideal é que as trocas sejam diárias, mas nem sempre isso é possível devido à falta dos curativos ou a escassez dos mesmos.As trocas de curativos precisam ser feitas de forma adequada e por alguém familiarizado com os curativos e com experiência. Alguns curativos são indicados para essa patologia, como Espuma de silicone com adesivo Safetac (Mepilex), curativo de silicone com Safetac (Mepitel), Membrana Polimérica com Surfactante (Polymen), Hidrofibra com prata e sem prata (Aquacel) e Acetato de celulose com petrolatum (Adaptic)Os pacientes apresentam uma intolerância extrema ao calor, pois as bolhas se formam e rompem com muito mais facilidade. É necessário manter-se em ambiente climatizado de forma constante para um controle melhor das lesões. Devido ao acometimento sistêmico da doença, é necessário um acompanhamento com uma equipe multidisciplinar. Todos os sistemas são acometidos. É necessário acompanhamento periódico com oftalmologista, gastroenterologista, cardiologista, ortopedista, pneumologista, fisioterapeuta, fonoaudiologista, nutricionista e psicóloga. Também se deve fazer um acompanhamento freqüente com o pediatra e dermatologista.A Epidermólise é uma doença rara, grave e de difícil manuseio, mas com uma equipe adequada, pode ter uma boa qualidade de vida.O papel da família é fundamental para uma boa evolução da criança. Os cuidadores devem ter um preparo longo sobre a doença, sobre as trocas de curativos e manejo geral do paciente e uma boa estabilidade emocional, para enfrentar todos os problemas que poderão surgir.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE É PORTADORA DA SÍNDROME. ELA JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO. TAMBÉM DESEJO AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço um portados da doença, que é uma criança de 2 anos e já esta fazendo o tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: melhor atendimento medico,remedios e aposentadoria</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço um portador de MUCOPOLISSACARIDOSE (Doença Rara), uma crinaça de 2 anos de idade que já está em tratametno, e atravez desta pessoa tive o conhecimento de mais dezenas de outros casos. Sei que o valor do tratamento é impossível de ser pago pessoalmente, sendo a única esperança a construição da sociedade via políticas públicas de custeio.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Continuação do tratamento de uma criança de 2 anos devido ao valor do tratamento ser muito alto, onde os pais não têm condições de pagar.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Minha esposa tem essa doença que não tem cura e nem tratamento específico. Nossa esperança está na administração da Rapamicina pelos bons resultados que tem apresentado nas pesquisas mais recentes.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou Emmanuella Hutemann de Souza, tomo apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente, sou portadora de Linfangioleiomiomatose (LAM) que é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança de 2 anos com MUCOPOLISSACARIDOSE (MPS IV) que está fazendo tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Eu conheço uma menina de dois anos, que está em tratamento. ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Anote o protocolo Formulários: Consulta Pública da CONITEC/SCTIE Nº20/2014 - Doenças Raras - priorização de PCDT Protocolo: 16312.20mDOR1kWHqHk Consulta Pública da CONITEC/SCTIE Nº20/2014 - Doenças Raras - priorização de PCDT Imprimir Identificação do participante 1) Nome: Rogério Firme da Silva 2) Endereço completo: Rua Misael Pedreira da Silva, 70 sala 4023) Estado: Espírito Santo 4) Município: Vitória 5) Atividade Profissional: Cirurgião - Dentista 6) E-mail para contato: firme@terra.com.br 7) Telefone: (27) 9998-292658) Instituição: Profissional Liberal 9) Origem da contribuição: Familiar ou amigo de paciente/usuário 11) Como você tomou conhecimento sobre esta Consulta Pública? Associação, entidade de classe 1ª Contribuição 13) Descrição da contribuição: Sou portadora de LAM desde 1994 e tenho tido muitas dificuldades em meu tratamento que é experimental junto a disciplina de pneumologia da USP/ Hospital das Clínicas de SP. Nossa esperança está na Rapamicina para o tratamento de nossa doença, devido aos bons resultados que vem apresentando nas mais recentes pesquisas. Uma doença pulmonar importante e rara é a (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a drogapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Minha esposa tem essa doença que não tem cura e nem tratamento específico. Nossa esperança está na administração da Rapamicina pelos bons resultados que tem apresentado nas pesquisas mais recentes.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço o caso de uma portadora que já iniciou o tratamento e tem apenas 2 anos de idade. Desejo não só ajudar a causa dessa família, como também de outros portadores já que o custo do tratamento é muito caro.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Minha esposa foi diagnosticada como portadora de LAM. Pelo que conseguimos avaliar, essa doença se desenvolve a, pelo menos, 10 anos, sem que tenha havido um diagnóstico. Assim, considero que as pessoas portadoras de LAM tem esperança de cura, com base em tratamentos atualizados, mas também de diagnósticos mais precoces, de modo a terem melhor qualidade de vida e melhor prognóstico de tratamento. Isso requer mais investimentos em pesquisa e na obtenção e desenvolvimento de medicamentos.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou Portadora de uma das doenças raras e tenho dificuldades para conseguir medicações. Sei de minha e da dificuldade de tantas outras pessoas portadoras de doenças raras que dependem de medicações orfãs. Tudo po e deve ser mais simples, com qualidade de vida podemos render mais para o estado e sermos menos custosos.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Meu filho é portador de imunodeficiência comum variável,que é uma das Imunodeficiências Primárias,foi uma dificuldade muito grande até chegar nesse diagnóstico para poder começar o tratamento pela falta de conhecimento da doença até mesmo no meio médico,isso prejudicou e adiou bastante o diagnóstico,trazendo vários agravantes e sequelas, consequência do diagnóstico tardio,precisamos que as IDPS sejam reconhecidas como uma doença rara e graves,pois temos dificuldade de se conseguir marcas de gama msm sendo medicação biológica não temos opções...temos a dificuldade em exames especificos sem cobertura pelo SUS, transporte público adequado pra ir fazer infusão, o CID muitas vezes não da direito ao transplante de medula óssea aos que necessitam dele.por esses e muitos outros motivos precisamos que as IDPS sejam reconhecidas como uma doença rara e graves</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Fernanda Haverroth tenho uma amiga portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: SOU PORTADORA DE LINFANGIOLEIOMIOMATOSE, RECEBO MEDICAÇÃO PELO GOVERNO DO MEU ESTADO ATRAVÉS DE MANDADO DE SEGURANÇA, MAS DESDE JUNHO ESTOU SEM RECEBER AS MEDICAÇÕES E COM O TRATAMENTO ATRASADO.TAMBÉM SOU ACOMPANHADA PELA EQUIPE MÉDICA DO HOSPITAL DAS CLINICAS-USP, EM SÃO PAULO. POR FALTA DE CID, TENHO DIFICULDADES EM RECEBER MEDICAÇÃO OU OUTRAS PROVIDÊNCIAS RELACIONADAS A MINHA DOENÇA.</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Paciente/usuário	1ª: PACIENTES NECESSITAM ACESSO A MEDICAÇÃO EFETIVA PARA TRATAMENTO DA LAM 2ª: -	
20/10/2014	Associação de pacientes	1ª: No momento me encontro com muita diarreia, quando não estou com constipação, perda total de sensibilidade nos pés e perna até os joelhos, perda de forças nas pernas, não consigo mais calçar chinelos, tenho dificuldades de subir escadas, tenho queda brusca da pressão arterial e retenção urinária. 2ª: -	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: MUCOPOLISSACARIDOSE Doenças raras como a mucopolissacaridose precisam de incentivo, já que o custo para manter o paciente é alto e o direito à vida é algo que deve ser priorizado!!! Que sejam priorizados os direitos destas pessoas, pois eles contam com ajuda para terem melhores condições de vida!!!! 2ª: ACROMEGALIA Peço pelos pacientes desta doença rara que se encontram em situação de vulnerabilidade social!!!!	Clique aqui
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR DE MUCOPOLISSACARIDOSE (MPS IV), QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Solicitação de liberação do tratamento é fácil e rápido pois é muito difícil ser portadora desta doença. Uma doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: O governo deve custear o tratamento, visto ser muito custoso para o paciente tratar particular.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: esta iniciativa é importaníssima</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma pessoa que é portadora desta doença e que precisa muito desse tratamento. Como ela também existem outras pessoas que necessitam deste tratamento e se não for dessa forma não conseguiram proceguir com o mesmo, devido ao alto custo deste tratamento</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHECO UM PORTADOR, É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Outra	1ª: Conheço um paciente portador da doença rara, e om custos de tratamento inviáveis para o cidadão comum. 2ª: -	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Sou Fábio tenho uma amiga portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. 2ª: -	
20/10/2014	Instituição de ensino	1ª: R\$10,00 2ª: R\$10,00	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Daniela Martins Lavor, tenho uma amiga portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p>	Clique aqui
20/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: APMPS- DR</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Cumprimento a todos envolvidos, por esta oportuna e necessaria iniciativa. A multiplicidade e diversidade das doenças elencadas, possivelmente dificultara a elaboracao dos Consensos , nao somente quanto ao diagnostico precoce, como tambem a adequada hierarquizacao dos cuidados especializados, que estas doenças requerem. Tendo dirigido a Triagem Neonatal do CIPOI/UNICAMP durante 20 anos, me interesse por estas patologias raras. Favor me incluir na relacao dos interessados.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Solicito a inclusão o aparelho de insuflação respiratória Cough Assist na portaria 1370.</p> <p>2ª: -</p>	Clique aqui
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Muito importante a distribuição de fórmula para crianças com APLV, inclusive as com mais de dois anos. Com a distribuição do leite especial, há economia nos gastos em saúde com doenças crônicas decorrentes da alergia.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A mucopolissacaridose merece mais atenção, por ser uma doença rara e de tratamento de alto custo para a grande maioria dos cidadãos brasileiros. Se este serviço fosse fornecido pelo SUS, seria de grande valia.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença rara que foi descrita pela primeira vez na literatura médica em 1937 pelo Dr. Von Stossel. Essa doença caracteriza-se por um tipo não usual de célula muscular que invade o tecido dos pulmões. Com o tempo, essas células musculares causam a obstrução dos pulmões. Apesar dessas células não serem consideradas cancerígenas, elas crescem sem controle dentro dos pulmões, que com o tempo, impedem os pulmões de prover oxigênio para o resto do corpo. A LAM, geralmente, afeta somente mulheres entre a puberdade e a menopausa. Foram reportados alguns casos em mulheres mais velhas. Não é preciso o número de portadoras dessa doença, mas, calcula-se que seja em torno de 500 mulheres no país. A causa da Linfangioleiomiomatose é desconhecida. Recentemente, pesquisas comprovaram que a LAM está associada a mutações nos genes TSC1 e TSC2. Esses genes também estão associados à uma desordem genética chamada Esclerose Tuberosa. Há dois tipos de LAM: A LAM esporádica (não hereditária, apesar de não haver pesquisas conclusivas) e a LAM associada à Esclerose Tuberosa (hereditária).</p> <p>2ª: Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença rara que foi descrita pela primeira vez na literatura médica em 1937 pelo Dr. Von Stossel. Essa doença caracteriza-se por um tipo não usual de célula muscular que invade o tecido dos pulmões. Com o tempo, essas células musculares causam a obstrução dos pulmões. Apesar dessas células não serem consideradas cancerígenas, elas crescem sem controle dentro dos pulmões, que com o tempo, impedem os pulmões de prover oxigênio para o resto do corpo. A LAM, geralmente, afeta somente mulheres entre a puberdade e a menopausa. Foram reportados alguns casos em mulheres mais velhas. Não é preciso o número de portadoras dessa doença, mas, calcula-se que seja em torno de 500 mulheres no país. A causa da Linfangioleiomiomatose é desconhecida. Recentemente, pesquisas comprovaram que a LAM está associada a mutações nos genes TSC1 e TSC2. Esses genes também estão associados à uma desordem genética chamada Esclerose Tuberosa. Há dois tipos de LAM: A LAM esporádica (não hereditária, apesar de não haver pesquisas conclusivas) e a LAM associada à Esclerose Tuberosa (hereditária).</p>	<p>Clique aqui</p>
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Criança de 2anos que já faz tratamento, além de poder ajudar de alguma forma outros conseguirem se tratar, pois é praticamente impossível de pagar o tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Conheço de perto a luta de pessoas com mucopolissacaridoses. Já perdi uma criança da família com esta doença. Acho muito importante a inclusão de medicamentos para mucopolissacaridoses no rol do SUS.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: O meu pedido como mãe de paciente com mucopolissacaridose é a permanência e o direito de cada paciente em CONTINUAR E TER O DIREITO AO tratamento de Reposição Enzimática para que sua qualidade de vida não seja prejudicada.Muito Obrigada,Luciene.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: No Relatório de Priorização de Protocolos da CONITEC consta como uma das prioridades as genodermatoses, que ainda não serão contempladas neste primeiro momento. Gostaria de sugerir que a Epidermólise Bolhosa (mais conhecida com EB) recebesse uma priorização e fosse tratada separadamente das genodermatoses, uma vez que ela é uma doença que envolve muito mais do que a pele, mas também todas as mucosas, causando comprometimento muito maior do que outras doenças que são simplesmente de pele, dentre eles lesões e estenoses esofágicas, ulcerações de córnea, lesões em toda a boca, dificuldade de absorção de nutrientes pelo trato gastrointestinal, lesões anais com dificuldade de evacuação, atrofia de mãos, pés, juntas em geral e em casos mais extremos, levando a completa impossibilidade de locomoção, demandando cuidados diferenciados e multidisciplinares. Destaco também que a qualidade de vida é muito comprometida se não há tratamento adequado por profissionais que já tenham estudado a patologia, pois o uso de produtos comumente usados em outras doenças dermatológicas, como antibióticos e corticóides, podem piorar ainda mais o estado geral da pessoa com EB, devido a sua fragilidade extrema na pele. Anexo segue livro referência produzido pela associação internacional de EB - Debra International, o qual está em espanhol pois não há tradução para o português, para que estudem e entendam a gravidade da doença e do quanto precisamos que nós pessoas com EB sejamos tratados adequadamente, por isso a importância de termos um protocolo para nossa patologia, ainda mais por haver uma grande carência de materiais científicos produzidos ou traduzidos para o português, o que faz com que os profissionais de saúde sejam ainda mais desestimulados a estudar sobre a EB para poder cuidar de nós de maneira correta. Att., Anna Carolina Ferreira da Rocha, Relações Públicas da APPEB - Associação de Parentes, Amigos e Portadores de Epidermólise Bolhosa Congênita e portadora de Epidermólise Bolhosa Distrófica Recessiva.</p> <p>2ª: -</p>	Clique aqui
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou usuário de medicação para a doença rara de xantomatose cérebro tendínea, e tenho necessidade da uso contínuo do medicamento e encontro dificuldades em adquirir o mesmo.</p> <p>2ª: A medicação é impreindível para o não avanço da doença porém de difícil aquisição, e sem ela os danos são assustadores.</p>	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Tenho uma familiar que possui uma doença pulmonar importante e rara que é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: CONHEÇO UMA PORTADORA DE MUCOPOLISSACARID , QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, E NÃO TEM CONDIÇÕES DE ARCAR COM O VALOR DO TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Melhoras a qualidade de vida dos pacientes portadores de doenças raras.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
20/10/2014	Outra	<p>1ª: melhor atendimento medico, aposentadoria e remedio de alto custo</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
20/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: Esta doença caracteriza-se pela proliferação de células com fenótipo de músculo liso (células LAM), habitualmente observadas nas áreas peribrônquicas, perivasculares e perilinfáticas, com formação de múltiplos cistos. Deve-se atentar para a possibilidade de pneumotórax, em caso de dor torácica e dispnéia. A obstrução dos vasos linfáticos pode ainda resultar em quilotórax e ascite quilosa.</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Outra	<p>1ª: Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	Clique aqui
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: .</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança de 02 anos que está fazendo o tratamento que é essencial para sua vida e o custo do tratamento é algo impossível de ser pago por famílias que não sejam milionárias. Toda a população precisa dessa ajuda.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Secretaria Municipal de Saúde	<p>1ª: tendendo à chamada da Consulta Pública no. 20/2014, solicito sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento às síndromes raras graves envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; das mesmas.</p> <p>2ª: -</p>	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UMA PORTADORA DE MUCOPOLISSACARIDOSE (MPS IV), QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO. O MINISTÉRIO DA SAÚDE PRECISA CONTINUAR AJUDANDO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Empresa	<p>1ª: Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente,</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Outra	<p>1ª: Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente,</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Coloque sua introdução copie e coleUma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHELO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: sou pai de uma criança com 2 anos de idade e nesse cita de tratamento. pois a mesma começou as infusões a uma semana. e ja notamos que a uma melhora.</p> <p>2ª: sou pai de uma criança com 2 anos de idade e nesse cita de tratamento. pois a mesma começou as infusões a uma semana. e ja notamos que a uma melhora.</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente, Edilson.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Importante fator é salientar a necessidade deste remédio (Tafamidys) Para todos os portadores da Polineuropatia Amiloidótica Familiar. Existe para isso uma petição pública que gostaríamos que todos que puderem assinar, por favor o façam com um email válido, pois é necessário a confirmação via email para a assinatura tornar-se válida. http://www.peticaopublica.com.br/pview.aspx?pi=P2013N36103</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: X</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente,</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Empresa	<p>1ª: Atendendo à chamada da Consulta Pública no. 20/2014, solicito sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento às síndromes raras graves envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; das mesmas.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Carolina Tzelikis Dias tenho uma amiga portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiciclina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Atendendo à chamada da Consulta Pública no. 20/2014, solicito sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento às síndromes raras graves envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas). 7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares. 8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho</p>	

locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10) Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas. O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença. As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo. Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas

Fontes de pesquisa: Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)· Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbcp.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)· Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)· Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)· Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)· Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)· Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)· Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>)· Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)· Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)· Bloom D.C., Perkins J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*. 2004;(6):500–504. (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907>)· Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. *Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado*. Capítulo: Angiodisplasias. 2003.

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>(http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)· Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842001000100008)· Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)· Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42.· Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84.· B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSI, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consensus Document of the International Union of Phlebology (IUP): updated 2013</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: acompanhamento do sofrimento e dificuldades de amigo e pacientes com L.A.M.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: Divulgação dos informativos</p>	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente</p> <p>2ª: Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: A respeito do tratamento das doenças raras os hemangiomas devem estar no rol . Tenho hemangiona plano no rosto que me limita a muitas atividades como nadar tomar sol entre outros pelo risco de sua exposição solar em ser uma pela com mau formação portanto mais suscetível a desenvolvimento de carcinoma contudo o aspecto social e outro ponto muito relevante a sociedade brasileira ainda e muito preconceituosa e enfrentei e enfrento dificuldade nas relações interpessoais seja desde o simples fato de me relacionar amorosamente com alguém até algo mais elementar de meu direito como ser contratada para um emprego onde o empregador em condições iguais de capacidade técnica prefere contratar quem não tem essa anomalia estampada no rosto.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Importante a inclusão de tratamento , pois geralmente as doenças raras tem medicações caras e de difícil acesso .</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Empresa	<p>1ª: ...</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: EU CONHEÇO UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Outra	<p>1ª: Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição,</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge mulheres em idade fértil e que causa insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança de 2 anos que está fazendo tratamento de MUCOPOLISSACARIDOSE.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UMA CRIANÇA DE APENAS 2 ANO DE IDADE, MARIA LAURA, QUE NECESSITA DE TRATAMENTO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: ONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente,</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente,</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente,</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente,</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Tenho amigos que tem filho(a) com a doença MUCOPOLISSACARIDOSE e depende muito da ajuda de vocês...por favor lutem para continuarem sempre com esse projeto.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou tia da paciente gostaria que ela continuasse com tratamento para poder ter uma qualidade de vida melhor então peço que olhai pelas nossas crianças que tanto precisa deste tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: peço que não parem de contribuir</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente,</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Eu,conheço à Maria Laura de apenas 2 anos portadora da doença citada e é por motivo de um corte no tratamento,venho não só me expressar por ela mas por outras que se encontra em tratamento da doença,pois os custos são muito altos e impossível para uma família arcar com este valor,e assim peço aos setores responsável que reveja esta situação,e é assim vamos juntos nesta campanha.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Eu conheço uma criança de 2 anos portadora da doença ela já esta fazendo o tratamento e de um modo geral gostaria de ajudar outras pessoas portadora da mesma q tbm já recebem tratamento que inclusive é muito caro. E não podem arcar com os custos.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados Senhores,Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Eu conheço uma criança de 2 anos portadora da doença ela já esta fazendo o tratamento e de um modo geral gostaria de ajudar outras pessoas portadora da mesma q tbm já recebem tratamento que inclusive é muito caro. E não podem arcar com os custos.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. E para terminar, já que são poucos os casos, merecemos uma certa atenção para que possamos ter a oportunidade de tratamento e de continuar a viver!</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS PORTADORA DE MUCOPOLISSACARIDOSE, FILHA DE UM AMIGO, QUE INICIOU O TRATAMENTO. VENHO FIRMAR A NECESSIDADE DA AJUDA CONTÍNUA, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: Tratamento de pacientes com mucopolissacaridose analise dos custos das familias em tres estados brasileiros</p>	<p>Clique aqui</p> <p>Clique aqui</p>
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança linda, portadora desta doença, e o tratamento está trazendo imensa felicidade para toda família e amigos e a possibilidade de um futuro promissor onde possa se desenvolver de maneira igual a todos os outros, è uma criança alegre e sorridente que a cada dia já entende o quanto o tratamento é importante para ela!</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
21/10/2014	Outra	1ª: Se tratando de saúde nesse País que infelizmente é uma decadência tudo que for de melhorias eu assino em baixo. 2ª: -	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UMA MENINA DE 2 ANOS PORTADORA DA DOENÇA MUCOPOLISSACARIDOSE QUE JÁ ESTA FAZENDO TRATAMENTO. 2ª: -	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Conheço uma criança de 2 anos, portadora dessa doença, e sei q o tratamento é caríssimo e é difícil p os pais pagarem. 2ª: -	
21/10/2014	Paciente/usuário	1ª: Eu conheço uma criança de 2 anos q faz o tratamento 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Atendendo à chamada da Consulta Pública no. 20/2014, solicito sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento às síndromes raras graves envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para as Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas). 7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares. 8) Acompanhamento multiprofissional por equipes</p>	

especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10) Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo. Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas

Fontes de pesquisa:

- Bassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)
- Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)
- Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)
- Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)
- Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)
- Tang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)
- Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)
- Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>)
- Fona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)
- Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)
- Bloom D.C., Perkins J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*. 2004;(6):500–504. (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907>)
- Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. *Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado*. Capítulo: Angiodisplasias. 2003.

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>(http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)•Bourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842001000100008)•Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)•Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42.•Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84.•B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSI, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consensus Document of the International Union of Phlebology (IUP): updated 2013</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: incluir LAM nas doenças raras.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Abaixo Assinado</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Ajudar eu amigo</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Conheço uma portadora de apenas 2 anos</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Conheço uma portadora de apenas 2 anos</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Se faz necessário,de forma urgente,políticas públicas,que ajudem em uma melhor qualidade de vida para os portadores de Doenças raras.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: É de extrema necessidade,que novas políticas públicas,sejam feitas,para que a vida de portadores de Doenças Raras,se torne mais leve e produtiva</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: "Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como "síndromes hemangiomatosas", tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às "síndromes hemangiomatosas" representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às "síndromes hemangiomatosas" necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)
 Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)
 Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)
 Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo. ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas
 Fontes de pesquisa:• Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. Plastic and Reconstructive Surgery. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)• Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. Revista Brasileira de Cirurgia Plástica. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)• Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J., Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. Plastic and Reconstructive Surgery 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)• Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. Pediatrics for Parents. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)• Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. Laryngoscope 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)• Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. Ann Acad Med Singapore 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)• Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. Laryngoscope. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)• Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedia.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)• Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. Jornal de Pediatria. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)• Bloom D.C., Perkins J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg.

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842001000100008)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSI, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consensus Document of the International</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: sou parente de uma criança portadora da doença mucopolissacaridoses</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Secretaria Municipal de Saúde	<p>1ª: Para um criança que conheço e precisa do tratamento</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: sou parente de uma criança portadora de mucopolissacaridose</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para as Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas). 7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares. 8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional. 9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos. 10) Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas. O início precoce do</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma paciente de 2 anos que esta fazendo o tratamento, e existem outros ,mas o valor é impossível de ser pago!</p> <p>2ª: -</p>	Clique aqui
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança de 2 anos portadora da doença que faz o tratamento que é extremamente caro, praticamente impossível de ser pago. Porém, com a contribuição, além da criança que eu conheço outras pessoas poderão ser ajudadas.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou "Aline Ventura Nardi" tenho uma parente portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiciclina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma portadora , filha de um amigo, tem apenas 2 anos e já está fazendo o tratamento. Além de querer ajudar a outras pessoas que passam pelo mesmo e não tem condição de pagar pelo tratamento que é muito caro.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança de 2 anos que faz o tratamento e a família n pode pagar.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Conheço uma menina que usa medicamentos e não pode interromper esse tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: MINHA SOBRINHA É PORTADORA DA MUCOPOLISSACARIDOSE , QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO. POR FAVOR NAO PAREM DE AJUDAR A ELA E TODAS AS OUTRAS CRIANÇAS.</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>
21/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou paciente da imunologia a mais de doze anos,mas ate em entao o sofrimento foi muito grande com muitas pneumonia com internacoes e varias outras infecoes. Precisamos que a Imunodeficiencia Primaria entre nas doença rara para que termos todos os direitos basico como:a carteirinha de onibus e metro e transporte especiais pois temos muitos cadeirantes temos muitas dificuldade com a nossa medicação pois tem varias marcas mas tem uma que da muita reação ea grande maioria passa mal (TEGELINE). Tambem nos gostaia que pode-se tomar a medicação em casa que é a subcutania,seria um grande passo.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: MINHA SOBRINHA E PORTADORA MSP, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, POR NAO PAREM DE AJUDAR.</p> <p>2ª: -</p>	Clique aqui
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço paciente portador uma criança de dois anos que já faz tratamento e também ajudar outros possíveis portadores receber um tratamento digno, visto que o mesmo é financeiramente inviável.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: - CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Essa é uma doença tão rara e ao mesmo tempo tão "desvalorizada" precisa ter o apoio do Governo. Essas pessoas precisam e tem o direito a isso.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: MINHA FILHA TEM TRES PATOLOGIAS;SINDROME DE TURNER IMUNODEFICIENCIA PRIMARIA E MITOCONDIOPATIA,PRECISAMOS DE TRATAMENTO DIGNO,COM EQUIPE MULTIDISCIPLINAR,MEDICAMENTOS,TERAPIAS E ISSO É VITAL PARA SOBREVIVENCIA DOS PACIENTES.PRECISAMOS TER DIREITOS COMO BENEFICIO DA APOSENTADORIA E AJUDA PARA O CUIDADOR.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança que é portadora da doença. Com apenas dois anos fazendo tratamento e que precisa dar continuidade.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: É SÓ COLOCAR QUE VOCÊS CONHECEM UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Nossas crianças merecem e precisam ter acesso a um tratamento rápido e sem burocracia, vidas dependem disso. é mais do que um pedido de um pai e uma mãe e o minimo que pode, e deve! ser feito por elas.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
21/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
21/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Tenho Miopatia Mitocondrial CID G71.3 e minha irmã também, podemos colaborar com as experiências e esclarecimentos obtidos por pesquisarmos sobre o assunto, bem como pela participação. Criei o primeiro artigo em português no wikipédia, fã page no Facebook, blog, um grupo e uma página a respeito do tema. Elaborei um guia que já nos ajudou na prevenção quanto à piora. O pacientes com MM são tidos como invisíveis por comumente serem diagnosticados equivocadamente.</p> <p>2ª: www.facebook.com/MiopatiaMitocondrialwww.MiopatiaMitocondrial.com.br</p>	Clique aqui
21/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: exames genéticos para confirmação de diagnóstico de miopatia mitocondrial, assim como fornecer médico da saúde paliativa, visto que a doença é cruel, na maioria dos casos com degeneração neuro-muscular, fornecimento de drogas órfãs (tem o alfa-tocotriolquina que está em ultima fase de aprovação) não tenho condições de anexar documentos, mas com um simples contato envio cópia.</p> <p>2ª: Miopatia Mitocondrial é uma doença ainda pouco estudada no momento, tem muitos estudos ligando esta enfermidade ao Alzheimer e Parkinson, assim como o autismo, fibromialgia, depressão enfim creio ser necessário a inclusão desta no protocolo de atendimento.</p>	Clique aqui
21/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UMA PORTADORA DE MUCOPOLISSACARIDOSE, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma portadora, uma criança de dois anos, que já está fazendo o tratamento. Além de poder ajudar de alguma forma, outros portadores a receberem o tratamento, já que o valor é praticamente impossível de ser pago.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança de 2 anos que está em tratamento de mucopolissacaridose</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHECEMOS UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: CONHECEMOS UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p>	Clique aqui
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHECEMOS UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: CONHECEMOS UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p>	Clique aqui
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHECEMOS UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: CONHECEMOS UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p>	Clique aqui
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHECEMOS UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: CONHECEMOS UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p>	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: sou avô de uma criança portadora da mps 4a , e não vou desistir de dar uma qualidade de vida melhor pra minha neta!</p> <p>2ª: sou avô de uma criança portadora da mps 4a , e não vou desistir de dar uma qualidade de vida melhor pra minha neta!</p>	Clique aqui
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Um a criança de 2 anos que está fazendo um tratamento muito caro!</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: uma vergonha deixar essas crianças sem tratamento num pais com tanta robalheira.</p> <p>2ª: uma vergonha deixar essas crianças sem tratamento num pais com tanta robalheira.</p>	Clique aqui
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: minha contribuição para q a filha de um amigo não seja ridicularizada pelo nosso governo</p> <p>2ª: minha contribuição para q a filha de um amigo não seja ridicularizada pelo nosso governo</p>	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: minha filha toma a imunoglobulina e tem marca que esta fazendo reação como a marca tange line e a sandogobullina 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Devido a falta de conhecimento sobre o assunto, varias vezes, medicos me perguntaram se tinha HIV. Ja cheguei ser grosso com um, pois nem eu sabia o que tinha. desde 2008 trato uma diarreia cronica e somente no ano passado foi Diagnosticado ser baixa imunidade</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: PORTADORES DA PATOLOGIA CLINICA MIOPOTIA MITOCONDRIAL, UMA DOENÇA RARA - MITOCONDRIOPATIA - PARTICIPANDO DA CONSULA PÚBLICA 20/2014, POR PROPOSTAS PRIORISÇÃO DE PROTOCOLOS CLINICOS E DIRETRIZES TERAPEUTICAS DE DOENÇAS RARAS. DECLARO QUE SOFRI 45ANOS SEM RECEBER ATENÇÃO MÉDICA NECESSARIA AS MINHAS QUEIXAS, AINDA QUE POSSUINDO VÁRIOS FATORES QUE SE OBSERVADOS POR ONDE ESTIVE EM TODO ESTE TEMPO DE MINHA VIDA EM CONSULTAS E EXAMES ME TERIAM AMENIZADO DORES, TRAUMAS, CRITICAS, HUMILHAÇÕES, VERGONHA POR NÃO CONSEGUIR FAZER COISAS SIMPLES QUE EU NÃO PRECISARIA TER TENTADO E POR TER GRANDES DEFICIENCIAS - MITOCONDRIAIS- NÃO CONSEGUI, E PASSEI COMO PREGUIÇOSA, FRACA , INCOMPETENTE, ETC, ETC, ETC ...</p> <p>2ª: MEU MARIDO ACABA DE RECEBER O DIAGNÓSTICO DE - ESCLEROSE MULTIPLA -</p>	<p>Clique aqui</p>
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança de 2 anos que é portadora de MUCOPOLISSACARIDOSE (MPS IV) e já está fazendo o tratamento financiado pelo governo. E também quero ajudar a outras pessoas na mesma situação, pois é praticamente impossível, a não ser que seja um milionário, bancar oo tratamento por meios próprios.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Olá pessoalComo é de conhecimento de todos, minha filha Maria Laura, é portadora de MUCOPOLISSACARIDOSE uma Doença metabólica rara mais tratável.Existe tratamento, mas é muito caro, em média R\$700.000,00 por ano.Conseguimos através da justiça, que o Ministério da Saúde pague esse tratamento, o qual minha filha já está fazendo, pois recebemos o primeiro lote do medicamento a pouco mais de um mês.Bem... Venho através mensagem, pedir a colaboração de todos vocês para que não só minha filha, mas todos os portadores de MUCOPOLISSACARIDOSE , continuem a receber o tratamento, visto que o Ministério da Saúde, cada vez mais coloca dificuldades para pagar esse medicamento. e agora esta disposto a cortar de vez esse medicamento.Basta entrar no link e preencher o formulário com nome, endereço e nos campos destacados abaixo</p> <p>preencher: http://formsus.datasus.gov.br/site/formulario.php?id_aplicacao=16312A Instituição: APMPS-DR.Origem da contribuição: Familiar ou Amigo de paciente.Descrição da contribuição: Falar sobre o motivo de participar do abaixo assinado. É SÓ COLOCAR QUE VOCÊS CONHECEM UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.Obrigada a todos!!!</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Eu sou portadora de doença rara, demorou muito para os médicos descobrirem o porque de tanta infecção pulmonar, gástrica, enfim, hoje após descoberto minha doença tenho uma parte do meu pulmão danificado por diversas pneumonias e gastrite e dependo muito desse tratamento o gama para ficar mais forte e livre de infecções, para ter uma melhor condição de vida. Muitos médicos desconhecem essas doenças raras e os exames para esse diagnóstico são muito caros e pelo SUS é complicado, enfim precisamos de mais atenção, pois doença não escolhe a quem aderir, qualquer um esta apto a te-la. Eu sou nova nesse processo faço a infusão a 4 meses e cada mês foi uma gama diferente, com reações diferentes, seria muito melhor se puder ter mais opções de gama para escolher e melhor adaptar ao nosso organismo. Enfim é isso obrigada.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: conheço uma criança de 2 anos que está fazendo o tratamento (Maria Laura)</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Conheço uma criança que é portadora de mucopolissacarose, que já está fazendo o tratamento, além de ajudar de alguma forma outros portadores a receberem o tratamento, já que o valor é praticamente impossível de ser pago. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	
22/10/2014	Instituição de ensino	1ª: Necessitamos a inclusão da nossa doença no elenco do PDCTPara a normalidade da vida, precisamos da infusão subcutânea, não necessitando assim de nos ausentarmos do trabalho, quando o temos!Ter direito a aposentadoria especial como as outras doenças que já constam do Protocolo! 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	
22/10/2014	Empresa	1ª: Proposta de priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas de Doenças Raras 2ª: -	
22/10/2014	Paciente/usuário	1ª: Olá meu nome é william teles cardoso batista , tenho 28 anos , sou portador de miopatia mitocondrial, uma doença pouco conhecida e pouco falada, eu quero reivindicar pois precisamos de centros de referencias, equipes multidisciplinar, tratamentos, e vitaminas, terapias, medicamentos, eu sou pobre, o pior de tudo é que minha mae acha que eu nao tenho nada pois nunca ouviu falar nessa doença, e sofro muito com isso, onde eu moro nao tenho acesso a exames, nem a médicos especialistas, eu reinvidico que as autoridades nos enxerguem , que publiquem mais reportagens até porque pessoas como minha mae, saibam que existe essa doença.att 2ª: -	
22/10/2014	Paciente/usuário	1ª: Sou portador de deficiência rara, IMUNO DEFICIÊNCIA COMUM PRIMÁRIA, com deficiência de anti-corpos igG, igA, igM, igE e diagnosticada em 2006 após ocorrência de 04 pneumonias sendo as duas primeiras com internação 10 dias no Hospital NipoBrasileiro-SP e a segunda internação no Hospital 9 de julho-SP, e as duas outras tratadas em casa, menos graves... Recebo mensalmente infusão de gamaglobulina 40g, através do depto de IMUNOLOGIA (responsável Dra Myrthes e Cristina Kokron) e respectivo acompanhamento através de consultas previamente agendadas. Em 2011 devido falta de infusão de gamaglobulina tive a 5a infecção grave em dez 2011 sendo internado 50 dias, destes 21 em coma, no Hospital NipoBrasileiro. Após a alta e retorno já mais recuperado fisicamente, pois perdi 20 kg, retomei ao acompanhamento no HC-SP e desde então passo a tomar tbm anti-bióticos diariamente em dose profilatica para manter um nível adequado de proteção além da dosagem de gamaglobulina. A IMUNODIFICIÊNCIA PRIMÁRIA acarreta infecções graves, no meu caso, normalmente com origem no aparelhos respiratório bem como infecções de pele como foliculite e abscessos. Sendo solicitamos ao Ministério da Saúde a atenção para doença rara de imunodeficiência comum primária, e anexo documento de alta da última internação em 2011. 2ª: -	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Bruna Feijó tenho uma parente portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiciclina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Estou contribuindo pois os remédios e tratamento são muito caros e é uma princesa filha de um amigo meu q conseguiu o direito de fazê-lo na justiça mas quero q continue p/ q amanhã outras crianças não fiquem sem tramento. 2ª: -	
22/10/2014	Paciente/usuário	1ª: Tenho linfangioleiomiomatose e faço uso diário de Doxiciclina 2ª: Tenho lingangioleiomiomatose e faço uso diário de Doxiciclina	Clique aqui
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: VOCÊS CONHECEM UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO 2ª: -	
22/10/2014	Ministério da Saúde	1ª: Ajudar a menina de 2 anos e outras crianças que precisem fazer o tratamento dessa doença 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou paciente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HC-FMUSP), no setor de Imunologia porque trato de uma doença chamada Imunodeficiência Comum Variável (ICV) e por isso venho colaborar nesta consulta pública. A ICV é uma doença caracterizada por níveis baixos de imunoglobulinas séricas (anticorpos) e por uma maior susceptibilidade a infecções. A causa exacta dos baixos níveis de imunoglobulinas séricas não é geralmente conhecida. As causas genéticas para o nível baixo de imunoglobulinas séricas, geralmente são desconhecidas. O grau e tipo de deficiência, assim como o percurso clínico, variam de doente para doente. Alguns doentes apresentam uma diminuição tanto da IgG, como na IgA. Em outros casos, os pacientes podem apresentar níveis baixos em todos os três principais tipos de imunoglobulinas: IgG, IgA e IgM (que é o meu caso). Os sinais e sintomas clínicos também variam desde graves a ligeiros. Podem ocorrer infecções frequentes com início na infância, adolescência ou enquanto adultos. Na maioria dos doentes, o diagnóstico só é feito na 3ª ou 4ª décadas de vida (que foi o meu caso). Devido a idade relativamente tardia na altura do início dos sintomas e diagnóstico, têm sido atribuídos outros nomes a esta doença, em geral como Agamaglobulinemia (alguma coisa). Temos também o termo "Imunodeficiência Adquirida" que hoje é utilizado para referenciar uma síndrome causada pelo Vírus da Imunodeficiência Humana (VIH ou HIV) e não deve ser usada para indivíduos com a ICV. As causas da ICV são pouco conhecidas, apesar de estudos recentes terem mostrado o envolvimento de um pequeno grupo de genes em alguns doentes. Ambos os sexos podem ser afetados pela ICV. A maioria dos doentes apresentam infecções recorrentes nos ouvidos, seios paranasais, brônquios e pulmões. Quando as infecções pulmonares são graves e ocorrem de forma repetida, poderão ocorrer danos permanentes na árvore brônquica (que foi o meu caso, com diversas pneumonias). No meu caso, sou esplenectomizado (não tenho o baço) e tive diversas internações por causa de infecções pulmonares que me levaram ao quadro de pneumonia, sinusite crônica, erupções de feridas, principalmente no lábio inferior etc. O tratamento da ICV é realizado na forma de substituição com imunoglobulina humana, que é retirado de uma grande quantidade de doadores de plasma humano. Os doentes de sinusite crônica ou doença pulmonar crônica, também poderão necessitar de tratamento regular, a longo prazo (que é o meu caso, sem expectativa de término) com antibióticos de largo espectro. O objetivo do tratamento é manter o doente sem infecções e prevenir o desenvolvimento de doença pulmonar crônica. Meu tratamento consiste em diversas visitas ao hospital tanto para consultas e exames, como para procedimentos na continuidade do tratamento. Aquisição de remédios para ajudar a prevenir gripes e resfriados e combater as infecções cutâneas que aparecem. Muito obrigado</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: 22 de outubro de 2014 GALERA - PRECISO DE AJUDA"TEXTO"Prezados, Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Atenciosamente, Sandra Clara Barzan</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: SOU PORTADOR DE DEFICIENCIA IMUNOLOGICA E NECESSITO DE RECEBER MENSALMENTE 35 GRAMA DE GAMAGLOBULINA</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: SOU PORTADOR DE DEFICIENCIA IMUNOLOGICA, O QUAL NECESSITO MENSALMENTE RECEBER 30 GRAMA DE GAMAGLOBULINA</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: a dificuldade de exames específicos sem cobertura pelo SUS...um simples transporte público que muitos não tem nem pra ir fazer infusão</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Sociedade médica	<p>1ª: Contribuo na tentativa de dar saúde em abundância para aqueles que a necessitam.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Nascido aos 16/04/1983 apresento sintomas de imunodeficiência severa desde os primeiros meses de vida, mas o diagnóstico "tardio" na cidade de Presidente Prudente/SP veio em 1998. Tive diversas complicações a partir daí, como linfoma não Hodgkin (ano 2000), psoríase invertida, normal, palmaplantar, dermatite de contato, infecções de repetição (virose, rinites, sinusites), alergias (desde o nascimento) e também infecção hospitalar (stafilococcus Aureus resistente a Vancomicina) (ano 2003 em diante). Após muito sofrimento em 2006 fui encaminhado ao ambulatório de Imunologia do Hospital das Clínicas de São Paulo onde em 2007 o diagnóstico foi fechado como Imuno Deficiencia Comum Variável, mas ela continua Variando, tornando o diagnóstico difícil, porque meus anti corpos estão em constante ataque a minha pele, até as partes íntimas são atacadas (psoríase de diversos tipos) e também atacam meu intestino, causando inflamação, cólicas terríveis (dor abdominal) e diarreia constate. Hoje minha imunidade IGG esta em média 380 e o diagnóstico esta sendo novamente estudado porque os sintomas são de Doença Auto Imune que é provocado pelo aumento a imunidade, porém tenho a imunidade baixa, por isso não consegue fechar o diagnóstico. Hoje estou desempregado e sentindo todos esses sintomas: feridas em todo o corpo (psoríase) que coçam e sangram a todo tempo, a pele esta tão fina que qualquer contato com algum objeto a faz sangrar, a noite não consigo dormir e quando durmo, acordo pela manhã com lençol sujo de sangue. Também sinto muita cólica seguida de diarreia e a dificuldade de classificar os doenças raras ligadas a imunidade não permitem que eu seja aposentado pelo INSS, porque quando passo na perícia os médicos não entendem que isso me causa muita dificuldade em trabalhar, como faltas no serviço por dores, cólicas e sangramento na pele além das diversas infecções por repetição que me assolam, portanto peço aos responsáveis que aprovelem as doenças ligadas a auto imunidade ou baixa imunidade como gravíssima porque tenho de lutar dia após dia contra os sintomas e contra outras doenças que aparecem (devido a baixa imunidade) e com isso não consigo trabalhar e levar uma vida normal. hoje estou com 31 anos e não consegui até agora ingressar na Faculdade porque não teria uma frequência as aulas devido a doença. O tratamento consiste em infusão de Imunoglobulinas o que normalmente causam efeitos colaterais, como: tempo de infusão muito longo, dores por todo o corpo durante 7 dias após a infusão, febre neste período, alergias do tipo urticária e elevação da frequência e aparecimento da psoríase. Portanto peço aos responsáveis também para adquirirem a Imuno na forma de aplicação subcutânea, o que facilita muito a aplicação e diminui em 100% os efeitos colaterais, o que aumentará e muito nossa qualidade e expectativa de vida. Outro tratamento cogitado é o transplante de medula óssea, com ele a doença auto imune será erradicada, porem sem a classificação desta doença como grave, nem a aprovação do transplante para este tipo de doença, não há como os médicos realizarem este procedimento, portanto peço que aprovelem também este procedimento para ser realizado em pacientes que possuem doenças (graves) relacionadas a Imunidade. Portanto, devido a essa doença cruel e sem tratamento adequado, hoje tenho os seguintes diagnósticos:- Imunodeficiência Comum Variável com IGG de 380 que provocou o câncer e todas as doenças infecciosas e alérgicas do trato respiratório e trato gastroenterológico.- Doença Auto Imune que provoca a psoríase de todos os tipos, forte coceira na pele e descamação de toda a pele (troca de pele diária), inflamação no intestino com cólicas e constante diarreia.- Osteomielite Crônica, provocada pela infecção hospitalar adquirida em cirurgia na perna</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>esquerda, que provavelmente foi agravada pela imunodeficiência, o que causou uma perda óssea de 6,5 cm da pena esquerda, portanto hoje sou deficiente físico devido a osteomielite.- Síndrome de pânico e Depressão, devido a todo esse sofrimento, causado pelas doenças repetitivas.Peço aos responsáveis que possam ajudar a esta parcela do povo que possui distúrbios Imunológicos, aprovando e adquirindo tratamento e medicamentos para que tenhamos uma melhor qualidade de vida.Obrigado.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou "Gerusa Corrêa de Souza Polotto" tenho uma parente portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: conheço uma portadora de 2 anos. Acho justo que o Ministério da Saúde ajude a esses portadores tendo em vista que o tratamento é muito caro, e impossível de se manter sem a ajuda do governo. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Eu, Maria de Fátima Sendão Gomes Morashashi, RG 9.929427-8, nascida em 30/08/1957 em São Paulo trabalhei de 1987 a 2009 na Faculdade de Ciências Farmacêuticas da USP, no Setor de Farmacotécnica, minha secretaria era dentro do Laboratório, naquele tempo não havia normas para o Descarte de Substâncias Perigosas, e todo o material era desprezado na pia, provocando vapores pelo ambiente, no qual era submetida todo dia, pois a secretária permanece no local o período todo. Na época não sabia que tinha a deficiência de IGA apenas, com o passar do tempo fui perdendo a imunidade IGA, IGG, IGM e IGE e hoje possuo imunodeficiência variável comum. Até descobrir que era imunodeficiente levou muitos anos, vivia com pneumonia e sinusite de repetição, tomava antibiótico melhorava, mas não sarava, fiz muitos exames e nada era constatado, percorri muitas especialidades e até curandeiro. Até que um dia me consultei com um médico pneumologista do Hospital das Clínicas-SP, e ele me contou que eu não tinha IGA no meu organismo, e que me cuidasse, uma vida quase normal, mas como contei acima com o passar dos anos fui perdendo os outros componentes do sangue. Em 2008 e 2009 catarrava o dia inteiro e já com um pouco de broncoectasia. Iniciei administração de imunoglobulina em 2009 e desde então obtive bons resultados. Fiquei com outra aparência, pois minha aparência era de doente. O que me dificultou muito em ser promovida e assumir cargos na época que trabalhava na FCF-USP era secretária de Diretoria, mas nunca me deram o cargo oficialmente, penso que minha aparência e o fato de catarrar o dia inteiro me prejudicou bastante, até fui transferida para Faculdade de Filosofia, Letras e Ciências Humanas-USP, hoje trabalho no Serviço de Pós-Graduação. O não diagnóstico e a falta de informação tanto minha quanto dos médicos, porque até hoje quando vamos a um Pronto Socorro não sabem direito o que é um Imunodeficiente Variável Comum, e logo pergunta qual é o infectologista que me cuida (pensando que temos AIDS). Essa área da medicina Imunologia parece que não é reconhecida. Esta situação me constrange e acho que me impede e fecham as portas para nós. (somos tidos como funcionário problema).No começo do tratamento com a imunoglobulina também tive algumas reações com algum tido de gamaglobulina, e em outras foi tudo bem. Os exames são caros, a gama é cara, e se não fosse o Hospital das Clínicas acho que não estaria aqui contando tudo isso hoje.- Peço que haja mais marcas de gamaglobulina.- Dispensa sem prejuízos de vencimento para o funcionário.- Verba para exames complementares.- No ato da aposentadoria que recebamos o valor integral.- E todos os direitos que outras doenças raras têm e que são reconhecidas.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Minha colega precisa do medicamento (Rapamicina ou Sirilumis) como possibilidade de tratamento para amenizar os efeitos da doença, mas enfrenta muito problemas. A medicação não possui um CID, e a doença não está inclusa no rol de doenças raras e graves, não tem e o remédio é caríssimo e não pode ser interrompido.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: MÃE DE UM BEBE COM HIPOGAMAGLOBULINEMIA TRANSITORIA DA INFANCIA.COM 1 MES E MEIO DE VIDA TEVE UM CHOQUE SEPTICO, COM PARADA CARDIO RESPIRATORIA, FORAM 27 DIAS DE INTERNAÇÃO EM UTI. APOS ALTA MANTEM TRATAMETO COM ANTIBIOTICOS DIARIAMENTE E PRECISA EVITAR CONTATOS COM OUTRAS PESSOAS LOGO EU MÃE TIVE QUE LARGAR MEU EMPREGO. SUAS VACINAS SÃO DADAS NA CRIE FIOCRUZ</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Minha filha tem miopatia mitocondrial, e os exames para diagnóstico são muito caros e pouco se sabe sobre tratamento</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A Inclusão de moléstias como A LAM na lista de doenças raras é uma necessidade para que esteja na lista de medicamentos distribuídos gratuitamente pelo SUS. É uma doença pulmonar importante e rara, a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Empresa	<p>1ª: PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Prezados,Sou portadora dessa doença pulmonar importante e rara que é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Como amiga de uma portadora da LAM tenho a dizer:Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: conheço umapaciente que é portadora a da doença a 2 anos que ja faz uso do tratamento pelo ministério da saúde</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança que faz o tratamento (Maria laura)</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Outra	<p>1ª: mi hijo y yo somos mexicanos mi hijo tiene miopatia mitocondrial aun no sabemos el subtipo por lo tanto no recibe la terapia adecuada ni la alimentacion adecuada ni el tratamiento adecuado asu enfermedad el tiene de edad 10anos quiero saber a donde ir a donde acudir que hacer para poderlo ayudar de alguna manera hay pacientes en el anonimato de enfermedades raras por falta de apoyo de instituciones medicas pero aqui estamos esperando un milagro y la mano amiga de alguien que se interese en las enfermedades raras</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Diretamente ao paciente.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: tratamento de imunodeficiência comum variavel, infusão de imunoglobulinas humanas</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Eu conheço uma portadora da síndrome da Mucopolissacaridose, que é uma criança de dois anos, que já está fazendo o tratamento e que ela nem outras crianças podem ficar sem o tratamento</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Meu filho tem Síndrome de Tourette. Apresenta grave quadro de tiques motores, sobretudo no rosto, cabeça, além de tiques verbais (coprolalia), acarretando a ele prejuízos na área social, acadêmica, com comorbidade depressiva. Por conta dos tiques, sofre de dores musculares constantes e seu joelho está com artrose por conta das pancadas que ele dá com o joelho na parede ou outra superfície qualquer por conta dos espasmos causados pelos tiques motores. Atualmente, ele toma aripiprazol 30mg ao dia - ARISTAB - um medicamento caríssimo.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Meu nome é Sérgio Luís Vianni, tenho 49 anos e moro em Osasco SP. Em 1998 comecei a ter infecções de repetição graves (pneumonias e sinusites). Depois de várias visitas em diversos médicos, que não conseguiam diagnosticar a imunodeficiência, e vários tratamentos com diversos tipos de antibióticos, pois sempre era diagnosticado com uma sinusite ou pneumonia, em 2002 consultei um otorrinolaringologista, que me disse que a causa de minhas sinusites de repetição poderia ser um desvio de septo que tenho, e que deveria ser corrigido por via cirúrgica. Decidi então fazer a cirurgia e ele me solicitou diversos exames pré-operatórios dentre eles a contagem das frações de IgA, IgE, IgG e IgM, onde foi verificada a baixa quantidade destas imunidades. O otorrino me indicou um imunologista e pediu que eu me consultasse antes de efetuarmos a cirurgia. Em consulta com o imunologista, o mesmo me disse que eu poderia ter imunodeficiência Comum Variável e que esta doença era genética e que poderia se manifestar na infância ou na idade adulta por volta dos 35 a 40 anos. Depois de vários outros exames e a conclusão do diagnóstico de Imunodeficiência Comum Variável, comecei um tratamento de reposição de imunoglobulina. Enfim depois de 4 anos consegui alguém que me deu o diagnóstico correto. Esse tratamento é mensal e para o resto de minha vida. Iniciei o tratamento no Hospital das Clínicas da USP em 25 de maio de 2002. Logo na primeira aplicação tive reação ao medicamento e a partir daí sempre tive que tomar medicamentos antes das aplicações como antialérgicos e corticoides. Cada mês que eu chegava ao hospital era uma surpresa, pois todos os meses havia uma marca diferente do medicamento. Com tudo isso comecei a recolher as bulas e efetuar uma comparação entre as diversas marcas de imunoglobulinas e percebi que não se tratavam do mesmo medicamento, pois tinham componentes diferentes além da imunoglobulina. Mesmo assim, o Ministério da Saúde continua comprando o medicamento como se fosse genérico. Atualmente o Ministério da Saúde tem adquirido uma marca chamada Tegelini e com este medicamento tenho reações ainda piores. Depois de vários anos tomando diversas marcas como, Octagam, endobulin, Tegelini, Vigan, Imunoglobulim, Flebogama, Kiovig e outros, somente não tenho reações com as marcas Flebogama e Kiovig 10%, que em comparação entre eles são muito semelhantes. Em resumo, tive muita dificuldade em um diagnóstico correto por desconhecimento dos médicos em relação à imunodeficiência e com relação aos medicamentos os mesmos devem ser ministrados de maneira que o paciente se adapte melhor a cada um deles, isto é, cada paciente deve receber a marca do medicamento que não lhe dê reações adversas, e atualmente não é isso que ocorre no SUS. Atualmente, o Ministério da Saúde está expondo o paciente a riscos, pois compra sempre a marca que melhor os atende comercialmente esquecendo que diversos pacientes podem ter reações graves com a única marca de medicamento que foi adquirido. Outra questão é que existem em outros países imunoglobulinas com aplicação subcutâneas, que são ministradas semanalmente. O benefício desta terapia é que pode ser aplicada em casa sem a exposição do paciente ao ambiente hospitalar, uma vez que somos imunodeficientes. Outro benefício é um melhor controle dos níveis de imunoglobulina devido a aplicação ser semanal. Obrigado. Sérgio Luís Vianni</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Eu conheço uma criança de dois anos de idade que é portadora da síndrome da Mucopolissacaridose, que já realiza o tratamento ela necessita o tratamento assim como outras crianças portadoras da mesma síndrome</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou paciente usuária de gamaglobulina, tenho imunodeficiência comum variável com associação de anemia hemolítica e PTI.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Sou paciente portador de ICV, tenho que fazer a reposição de gama todo mês, como moro no interior de SP, tenho uma longa viagem, sempre viajando com outros pacientes, se o governo nos cedesse a gama subcutânea, livraria inúmeros pacientes de diversos transtornos.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço um portador, que é uma criança de 2 anos que já faz o tratamento, Além de poder ajudar de alguma forma outros portadores a receber o tratamento. Já que o valor é praticamente impossível de ser pago.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Coloque sua introdução copie e coleUma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Proposta de priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas de Doenças Raras</p> <p>2ª: Proposta de priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas de Doenças Raras</p>	Clique aqui
22/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Incluir o LAM como doença rara</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Facilitar o acesso a coenzima ubiquinol, pois ela é melhor absorvida pelo organismo; hoje só conseguimos importada e com altas taxas de impostos.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Facilitar o acesso a coenzima Ubiquinol, pois ela é melhor absorvida pelo organismo; hoje só conseguimos importando e com altas taxas de impostos.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Facilitar o acesso a coenzima Ubiquinol, pois ela é melhor absorvida pelo organismo; hoje só conseguimos importando e com altas taxas de impostos.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Contribuir para fornecimento de medicamentos e tratamentos para doenças raras.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Para compra da medicacao.</p> <p>2ª: -</p>	
22/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança de 2 anos portadora de mucopolissacaridose, que está fazendo tratamento e que como outras crianças, não podem ficar sem o tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Por ser uma doença rara, todo medicamento com um custo muito alto. Sabemos de toda limitação que essa doença causa ao paciente e a família.Somos todos cidadoes que pagam seus impostos e cumprem com nossos deveres, acho indigno que o governo se recuse a manter a medicação a todos sejam eles portadores da síndrome MPS ou não.Ja que uma vez eles tambem são os que podem trazer a cura dessa terrivel síndrome.Fica aqui meu apelo a todos e principalmente ao GOVERNO BRASILEIRO, principalmente nessa época de eleições, onde vemos tantas promessas e nada é cumprido.#chegadeenganaçãoaopovobrasileiro.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço um portador de mucopolissacaridose de 2 anos e já esta sendo tratada</p> <p>2ª: Conheço um portador de mucopolissacaridose de 2 anoa e já esta sendo tratada</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)</p> <p>Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)</p> <p>Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)</p> <p>Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e</p>	

Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas). 7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares. 8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional. 9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos. 10) Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas. O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença. As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo. Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas

Fontes de pesquisa:

- Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)
- Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)
- Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J., Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)
- Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)
- Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/.../scho.../2009_archive.html)
- Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)
- Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)
- Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>)
- Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/.../j.1525-1470.2005.0010.../full>)
- Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (<http://www.scielo.br/scielo.php...>)
- Bloom D.C., Perkins J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*.

2004;(6):500–504. (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907>)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (<http://www.scielo.br/scielo.php...>)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/.../articles/P.../pdf/v084p00614.pdf>)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-#945;: a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consen

2ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante

[Clique aqui](#)

Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas). 7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares. 8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional. 9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos. 10) Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas. O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença. As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo. Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas

Fontes de pesquisa: • Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. Plastic and Reconstructive Surgery. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>) • Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. Revista Brasileira de Cirurgia Plástica. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbcpc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>) • Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J., Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. Plastic and Reconstructive Surgery 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>) • Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. Pediatrics for Parents. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>) • Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. Laryngoscope 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/.../scho.../2009_archive.html) • Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. Ann Acad Med Singapore 2008;37:165-

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>79 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293)• Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. <i>Laryngoscope</i>. 2008;(12):2177–2181 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851)• Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (http://www.cipedia.com/doc/153474) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. <i>Pediatric Dermatology</i>. 2005; Vol. 22: 5383-406. (http://onlinelibrary.wiley.com/.../j.1525-1470.2005.0010.../full)• Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. <i>Jornal de Pediatria</i>. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php...)• Bloom D.C., Perkins J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. <i>Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg</i>. 2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. <i>Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado</i>. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. <i>Radiologia Brasileira</i>. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php...)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. <i>Br. J. Ophthalmol</i>. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/.../articles/P.../pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. <i>J Pediatr (Rio J)</i>. 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ;: a case report and literature review. <i>J Pediatr Hematol Oncol</i>. 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations <i>Consen</i></p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)

Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas

Fontes de pesquisa: • Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>) • Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>) • Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>) • Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>) • Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html) • Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>) • Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>) • Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas*. *Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>) • Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext) • Bloom D.C., Perkins

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg. 2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842001000100008)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations ConsenFormSusFORMSUS.DATASUS.GOV.BR</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança de dois anos portadora da MUCOPOLISSACARIDOSE que está fazendo o tratamento. E nem ela nem outras crianças podem ficar sem ele. o TRATAMENTO É MT CARO. POR ISSO QUERO PARTICIPAR DO ABAIXO ASSINADO PARA QUE CONTINUEM AJUDANDO ESSA FAMÍLIAS</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)
 Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)
 Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)
 Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e LinfangiomasFontes de pesquisa: • Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. Plastic and Reconstructive Surgery. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)• Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. Revista Brasileira de Cirurgia Plástica. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)• Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. Plastic and Reconstructive Surgery 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)• Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. Pediatrics for Parents. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)• Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. Laryngoscope 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/.../scho.../2009_archive.html)• Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. Ann Acad Med Singapore 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)• Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. Laryngoscope. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)• Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/.../j.1525-1470.2005.0010.../full>)• Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. Jornal de Pediatria. 2004; Vol. 80(2). (<http://www.scielo.br/scielo.php...>)• Bloom D.C., Perkins J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg.

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php...)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/.../articles/P.../pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-#945;: a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consen</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou mãe de Gabriel, nascido em 17/03/2013, nasceu com má formação complexa do membro inferior direito, mancha vinhosa e assimetria corporal. Diagnosticado Síndrome de Klippel Tranaunay Venho na luta na busca do seu tratamento em diversos hospitais, médicos e ate hoje não tive o prazer de desenvolver o seu tratamento e o que mais me aflinge e o descaso com a saúde, a falta de conhecimento e orientação que não temos.O tempo passando, o problema agravando e solução nadaaaaaaaa.Fico na esperança de obter a qualidade de vida para essas pessoas que nascem com esses problemas e não tem direcionamento.Nos ajudemmmm. Temos um grupo no Facebook que trocamos experiencias Klippel Trenaunay Brasil</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para as Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)

Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas

Fontes de pesquisa: • Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>) • Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>) • Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>) • Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>) • Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html) • Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>) • Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>) • Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas*. *Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>) • Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext) • Bloom D.C., Perkins

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg. 2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842001000100008)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consen</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Essas pessoas precisam de uma atenção, pois são seres humanos como qualquer outro, não podemos tapar os olhos para essa situação.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou paciente de PAF (Polineuropatia Amiloidótica Familiar e Cardiopatia Amiloidótica Familiar. Descobri que estava doente em março de 2011 e de lá pra cá busco todas as formas de tratamento. Desde Abril de 2012 estou utilizando o Medicamento Vyndaquel (Tafamidis) e este conseguiu parar o avanço da doença. Meu pai morreu em consequência da doença e provavelmente outros vários parentes.</p> <p>2ª: Meu irmão Werner Knabben Neto também é portador de Cardiopatia Amiloidótica Familiar e já se submeteu a transplante de coração.</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)
 Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)
 Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)
 Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e LinfangiomasFontes de pesquisa:• Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. Plastic and Reconstructive Surgery. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)• Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. Revista Brasileira de Cirurgia Plástica. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)• Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. Plastic and Reconstructive Surgery 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)• Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. Pediatrics for Parents. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)• Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. Laryngoscope 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/.../scho.../2009_archive.html)• Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. Ann Acad Med Singapore 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)• Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. Laryngoscope. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)• Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/.../j.1525-1470.2005.0010.../full>)• Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. Jornal de Pediatria. 2004; Vol. 80(2). (<http://www.scielo.br/scielo.php...>)• Bloom D.C., Perkins J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg.

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php...)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/.../articles/P.../pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-#945;: a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consen</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Que haja prioridade no tratamento de hemangioma.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Minha filha Luana França Mrotzeck Lipari tem 14 anos e doença Mitocondrial. Precisa de terapias fonoaudiologa, fisio, terapia ocupacional, hidroterapia, ecoterapia e outros como neuro e geneticista.Tem atraso mental, hipotonica toma vitaminas somente liquido.Obrigada,Mãe-Eliane F.Mrotzeck</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Conheço crianças portadoras de doenças</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10) Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: onsiderando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras;Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT;Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas;Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas.As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade.Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus.O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras.Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos:1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros.2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento.3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros.4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemagiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt).6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)
 Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)
 Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)
 Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e LinfangiomasFontes de pesquisa:• Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. Plastic and Reconstructive Surgery. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)• Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. Revista Brasileira de Cirurgia Plástica. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)• Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. Plastic and Reconstructive Surgery 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)• Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. Pediatrics for Parents. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)• Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. Laryngoscope 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)• Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. Ann Acad Med Singapore 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)• Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. Laryngoscope. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)• Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)• Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. Jornal de Pediatria. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)• Bloom D.C., Perkins

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg. 2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-398420010001000008)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42.• Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84.• B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consen</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Gostaria muito de contribuir...A linfangioleiomiomatose (LAM) trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Considerando, o objetivo da Consulta Pública N°. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento aos PCDT - Protocolos Clínicas e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando, a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que, essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, Solicitamos a atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas, conforme segue: As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>Merritt).6)Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8)Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas. O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UMA PORTADORA, É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
--------------	---------------------	---------------------------	------------

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)
 Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)
 Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)
 Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas
 2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Existe um erro grave no "Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras - Setembro de 2014" - disponível em http://tinyurl.com/pj64uas Consta lá na página 7: É importante ressaltar que o Sistema Único de Saúde (SUS) já disponibiliza Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) --> para as seguintes doenças raras: Artrite Reumatoide - Portaria SAS/MS nº 710 – 27/06/2013 <---Artrite Reumatoide NÃO É DOENÇA RARA desde o século passado. A informação de que é rara é absurda; a internet carrega uma infinidade de textos nacionais e internacionais, com a mesma base: "A artrite reumatoide é uma doença comum que afeta cerca de 1% da população. É uma doença crônica que, sem tratamento adequado, evoluiu para deformidades graves e progressivas. Geralmente, a artrite reumatoide afeta várias articulações ao mesmo tempo, principalmente as pequenas articulações das mãos e pés, punhos, joelhos e cotovelos. A dor costuma piorar ao acordar, com rigidez de movimentos que melhoram com a mobilização durante o dia. Felizmente, existem hoje tratamentos altamente eficientes. Porém, é importante diagnosticar a doença cedo e iniciar logo o tratamento." Na literatura internacional a informação é ainda mais clara: "Rheumatoid arthritis is a systemic inflammatory autoimmune disease that affects millions of people worldwide. Bone erosion in joints is a major cause of disability in RA patients.!" ("A artrite reumatoide é uma doença auto-imune inflamatória sistêmica que afeta milhões de pessoas em todo o mundo. A erosão óssea nas articulações é a principal causa de incapacidade em pacientes com AR.") - http://tinyurl.com/p6wcrxk Encarte disponível na Sociedade Brasileira de Reumatologia - página 6 - confirma a informação de "1%" da população...http://www.reumatologia.com.br/PDFs/cartilha_artritereumatoide.pdf... No Brasil, um estudo de 2004 mostrou prevalência de 0,46%, representando quase um milhão de pessoas com essa doença, o que confirma o achado do estudo multicêntrico, realizado em 1993, que verificou uma prevalência de AR em adultos variando de 0,2%-1%, nas macrorregiões brasileiras, ocorrendo predominantemente em mulheres entre a quarta e sexta décadas de vida (1-4)..." http://tinyurl.com/l5a2ts4 - observação que também consta em PORTARIA No 710, de 27 de junho de 2013 Entendam que existem muitos blogs ou pessoas que se dizem entendidas no assunto, mas não são médicos, e esses blogs nem sempre são confiáveis, assim não deveriam ser usados como fonte de pesquisa.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Fui portadora da Síndrome de Cushing - CID E24, que por um diagnóstico tardio, me fez ter várias complicações, no entanto, pela dedicação de um profissional vascular, a doença foi diagnosticada e o tratamento foi realizado mais com muitas complicações resultando em 6 cirurgias, uma ferida operatória, que hoje cicatrizou e um filtro de via cava, devido a uma embolia pulmonar. O que senti falta quando estava com a doença de profissionais de endocrinologia qualificados, porque se o diagnóstico fosse no começo eu não teria tido tantos problemas como tive. O que também precisa ser providenciado é laboratórios para exames com mais rapidez, na época demorei muito para fazer uma simples ressonância que pudesse identificar tudo, precisamos de mais laboratórios! E para finalizar, a medicação também faz falta, hoje pego remédios na farmácia do HC, mais quem não se trata lá, as vitaminas e cálcio são muito caros e necessitamos que tenham mais farmácias de remédios de altos custos para a população que não tem condições e rapidez na agilização da documentação para aprovação dos pedidos, porque não adianta fazer o cadastro para pegar esse mês o remédio e a aprovação sair daqui a 2 meses, no entanto, nesse período o paciente ficará sem a medicação. Espero que eu tenha contribuído e obrigada pela oportunidade.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)
 Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)
 Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)
 Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e LinfangiomasFontes de pesquisa:• Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)• Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)• Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)• Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)• Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)• Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)• Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)• Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas*. *Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)• Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)• Bloom D.C., Perkins

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg. 2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-398420010001000008)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consen</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para as Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)
 Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)
 Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)
 Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e LinfangiomasFontes de pesquisa:• Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)• Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)• Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)• Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)• Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)• Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)• Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)• Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas*. *Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)• Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)• Bloom D.C., Perkins

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg. 2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-398420010001000008)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ: a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consen</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Secretaria Estadual de Saúde	<p>1ª: Quero ajudar a um amigo que tem uma filha com essa doença e queria ajudar</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: MALFORMAÇÕES VASCULARES RELACIONADAS A SÍNDROMES HEMANGIOMATOSAS QUE REPRESENTAM LESÕES PERMANENTES QUE PRECISAM DE TRATAMENTO ADEQUADO PARA REGREDIREM, VISTO QUE CAUSAM RISCO A VIDA DO PORTADOR. NO BRASIL, NÃO HÁ CENTROS ESPECIALIZADOS DE TRATAMENTO E RAROS SÃO OS ESPECIALISTAS.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: A Associação Brasileira de Deficientes Alfa 1 Antitripsina (ABRADAT) solicita a inclusão da deficiência de alfa 1 antitripsina no protocolo de doenças raras Consulta Pública Nº 20/2014 por se enquadrar dentro das características de doenças raras. A deficiência de alfa 1 antitripsina é uma deficiência genética descoberta em 1963 pelos pesquisadores Carl-Bertil Laurell e Sten Eriksson. Foi realizado entre 2011 e 2013 no Brasil um estudo sobre a estimativa da prevalência da deficiência onde foram investigados 926 pacientes com DPOC, destes 0,8% tinham deficiência grave (PIZZ) e 2,8% tinham algum tipo de deficiência leve, moderada e ou grave. Estes 0,8% podem desenvolver três doenças diferentes, pulmonar, hepática e dermatológica, podendo ser todas elas detectadas com um simples exame de sangue para sua prevenção. No caso de um deficiente desenvolver doença pulmonar ou dermatológica esse necessita do tratamento para deficiência, hoje são escassas as opções terapêuticas disponíveis e a terapia de reposição de alfa 1 antitripsina tem se mostrado a única opção razoável para melhoria da qualidade de vida dos pacientes, com o acréscimo de drogas comuns já disponibilizadas para o tratamento de pessoas sem a deficiência no mercado farmacêutico. Para isso solicitamos alterar os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) vigente para deficiência de alfa 1 antitripsina, onde não apresenta a reposição como terapia eficaz. Existem diversos estudos recentes provando a eficácia da terapia. E também o diagnóstico genético no sistema público de saúde, de forma descentralizada, possibilitando o aumento do diagnóstico para sua prevenção. Atenciosamente, Arnaldo Salgueiro Rey Presidente da ABRADAT</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A linfangioleiomiomatose (LAM) trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Espero q a ma formacao vascular seja classificada no rol de procedimentos da ANS.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Faço parte de um grupo de doenças pulmonares no Hospital das Clínicas. Além de ser portadora de Linfangioleiomiomatose, sou portadora, também, de Esclerose Tuberosa, que limita minha vida em diversos sentidos. Tenho um arquivo de exames, porém não estão digitalizados, mas posso responder qualquer relatório e/ou pesquisa que for apresentados.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: divulgação</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou amiga de uma paciente que faz uso da medicacao. Obrigada!!!</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: São Paulo, 23 de Outubro de 2014 Prezados senhores Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Meu diagnóstico de Imunodeficiência Comum Variável só foi possível após SETE anos, depois de passar por muitos médicos, particulares, de convênio e de saúde pública, muitos exames que não davam em nada. Essa demora no diagnóstico me deixou sequelas no pulmão (foram oito pneumonias), no estomago e intestino(muitíssimas gastrites, úlceras, fui tratada até como doença de Crhom apesar de não ser), tive até perda de massa óssea(hoje trato de osteoporose por má absorção). Hoje estou com 51 anos e há quase treze anos faço uso da Imunoglobulina no Hospital Dia do Hospital das Clínicas em São Paulo. tenho tido outras complicações no piloro e intestino, tenho que tomar dietas líquidas, devido a má absorção, cálcio, vitamina D, puran, omeprazol, todos de uso contínuo, fora os antibióticos, spray e soro para o nariz, entre outros devido a minha idade estar avançando. Duas marcas de imunoglobulinas me causam efeitos: a Tegeline, um a dois dias depois, ocasiona febre que não passa com remédio algum; a Octagam, também de uma a dois dias depois, muita dor de cabeça, que também não passa com remédio algum, pois não posso tomar antiinflamatórios sou alérgica e devido aos problemas de estomago e intestino.Solicito a imunoglobulina subcutânea, onde poderia ser feito em casa e de forma fracionada, atendendo melhor as minhas necessidades. além do que já citei acima, também tenho tido períodos com pressão sanguínea mais alta por dez a quinze dias após a infusão.Agradeço a oportunidade de poder expressar minhas necessidades e espero o melhor atendimento para mim e para os outros pacientes que apresentam outras necessidades, outras marcas de imunoglobulinas.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Empresa	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Dificuldades diversas a começar pelo diagnóstico da doença, acesso aos medicamentos, direito de gratuidade nos transportes, locais adequados para infusão, direito a alimentação. Enfim, todos os direitos referentes aos portadores de doença rara e grave</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço um portador, &#279; uma criança de dois anos que já faz tratamento. Além de poder ajudar de alguma forma outros portadores a receberem o tratamento, já que o valor é quase impossível de ser pago.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço criança de dois anos, portadora da MUCOPOLISSACARIDOSE, já está em tratamento e que ela nem as outras crianças sem o tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Empresa	<p>1ª: Antes de mais nada, gostaríamos de parabenizar o Ministério da Saúde, em especial o DGITS/SCTIE e a CGMAC/SAS pela iniciativa.Reconhecemos essa iniciativa como um importante avanço que beneficiará muitos pacientes que sofrem com doenças raras, porém altamente impactantes.Consideramos que, para consolidar esse avanço, é importante esclarecer alguns pontos de dúvida acerca do texto que está em Consulta Pública:• Para a CONITEC, considerando que a Artrite Reumatoide é citada como Doença Rara (tabela contida na página 06 do relatório), qual é a definição de Doença Rara?• Quais foram os parâmetros usados para atribuição dos pesos atribuídos nos critérios de avaliação? É ético, por exemplo, considerar que critérios “Políticos-Estratégicos” tenham um peso maior que os critérios “Inerentes à Doença” ou “Relacionados ao Tratamento Clínico”?• Por que o grupo de tumores raros e/ou doenças onco-hematológicas raras não foram classificadas/consideradas para priorização?Obrigado.</p> <p>2ª: -</p>	
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma portadora de MUCOPOLISSACARIDOSE, que é uma criança de dois anos e já está fazendo o tratamento, gostaria que continuassem pagando por esse tratamento, pois além de ajudar a ela, estará ajudando outros portadores a receber esse tratamento, já que o valor é praticamente impossível de ser pago..</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
23/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)
 Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)
 Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)
 Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e LinfangiomasFontes de pesquisa:• Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)• Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)• Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)• Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)• Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)• Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)• Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)• Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas*. *Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)• Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)• Bloom D.C., Perkins

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. <i>Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg.</i> 2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. <i>Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado.</i> Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. <i>Radiologia Brasileira.</i> 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842001000100008)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. <i>Br. J. Ophthalmol.</i> 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. <i>J Pediatr (Rio J).</i> 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. <i>J Pediatr Hematol Oncol.</i> 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations <i>Consen</i> 2ª: -</p>	
24/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Solicito a inclusão da linfangioleiomiomatose (LAM) dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Trata-se de uma doença pulmonar rara que acomete mulheres principalmente em idade fértil (produtivas financeiramente), que evolui com insuficiência respiratória progressiva, mas que hoje disponibilizamos de tratamento (rapamicina ou sirolimus). Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênicas ou de manifestação tardia. Essa inclusão é um passo fundamental para que nossas paciente possam receber tratamentos preconizados mundialmente.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)
 Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)
 Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)
 Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e LinfangiomasFontes de pesquisa:• Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)• Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)• Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)• Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)• Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)• Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)• Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)• Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas*. *Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)• Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)• Bloom D.C., Perkins

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg. 2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-398420010001000008)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consen</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)
 Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)
 Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)
 Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e LinfangiomasFontes de pesquisa:• Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)• Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)• Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)• Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)• Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)• Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)• Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)• Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas*. *Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)• Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)• Bloom D.C., Perkins

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg. 2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-398420010001000008)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84. • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consen</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Minha filha, Rafaella Bonutti, hoje com sete anos, nasceu com uma doença rara, a qual todos os médicos, inclusive os particulares desconheciam, ela não ganhava peso, teve diversas Otites, fez cirurgia, tomava os mais diversos e caros medicamentos e ficou internada na UTI do hospital 9 de Julho por 9 dias, tomando soro, antibióticos com diversos ferimentos. Foi quando descobri o setor de Imunologia do Hospital São Paulo e após exames de sangue e acompanhada para investigação de OMA de repetição com HD de Imunoglobulina transitória da infância.Foi confirmado o diagnostico do IgA Imunoglobulina A, 48mg/dl, sendo o valor de referencia 90 a 450 mg/dl. Sendo que este diagnóstico foi realizado somente em 2010, após este resultado a paciente fez diversos exames, tomou vacinas e oito meses de antibióticos.. O IgA vem melhorando gradualmente, semestralmente, minha filha faz diversos exames, em função dos danos causados, antes do tratamento no Hospital São Paulo. Entendo que a doença da minha filha é rara e requer acompanhamento constante, para que a mesma não tenha reações graves ao BCGContribuições - Doenças Imuno sejam tratadas como doenças raras e por equipe altamente especializada no assunto.- Que os pacientes com dificuldade financeira tenham total cobertura dos exames, transporte e internação.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Gostaria de pedir que os medicamento para tratamentos de doenças raras como os MUCOPOLISSACARIDOSES sejam e tenham a devida atenção do SUS.. Sendo que acabei de descobrir que minha mãe é portadora de Esclerose Sistêmica e é algo que aconteceu com ela mas poderia acontecer com qualquer pessoas, com qualquer família. Não ter assistência devida para tal doença que é tão séria quanto um câncer é muito triste.. Peço que considerem o pedido.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Fisios terapias especializadas na área, centro de referencias , aposentadorias, remédios, médicos especializados, enfim precisamos muito de auxílio, de ajuda, precisamos ser reconhecidos ! 2ª: -	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Instituição de saúde / hospital	<p>1ª: A exemplo da Fibrose Cística, cujos protocolos e estudos muito tem contribuído para a terapêutica das doenças pulmonares supurativas, beneficiando além dos portadores da doença em questão, vários outros pacientes pulmonares, o reconhecimento de outras doenças raras deverá permitir o financiamento do tratamento e favorecer a pesquisa para a melhor condução desses casos. O Serviço de Pneumologia do HC UFMG, atualmente sob minha coordenação, está totalmente favorável ao projeto e aguarda por ele. Estamos particularmente interessados em viabilizar a tratamento de portadores de Linfangioleiomiomatose, doença para a qual só existe hoje, como opção terapêutica, o transplante pulmonar, e que afeta mulheres em fase produtiva da vida, com severas limitações e riscos. Ainda a Histiocitose de Células de Langerhans, doença pouco compreendida em suas múltiplas facetas, que afeta jovens de ambos os sexos. É urgente que possamos nos dedicar ao estudo e ao tratamento destas doenças, com apoio das instituições públicas. São cidadãos brasileiros tendo suas vidas ceifadas precocemente, de forma muito solitária e injusta.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou transplantada hepática devido a PAF. As pesquisas e medicamentos para a erradicação desta neuropatia é fundamental no país. Meu apoio incondicional aos AVANÇOS DA MEDICINA E DA FARMACOLOGIA PARA DOENÇAS RARAS.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Meu filho Carlos Eduardo, hoje com 13 anos é portador da Imunodeficiência Primária. Diagnosticado aos oitos anos de idade, devido a demora do diagnóstico seu pulmão é lesionado por causa das várias pneumonias sofrida. Por ser uma doença desconhecida por muitos médicos, é difícil o seu diagnóstico. É preciso uma campanha em pro dos imunodeficientes, pois estamos esquecidos pelo governo, os pacientes precisam se deslocar de suas casa para fazer a infusão da Imunoglobulina, e muitos não tem recursos para passagem e alimentação, não temos ajuda de custo e nem transporte público para fazermos o deslocamento até o hospital. Não bastando toda dificuldade que nos encontramos ainda tem o governo que não se preocupa com a saúde desses paciente, pois insistem nem nos fornecer a Imunoglobulina de péssima qualidade onde vários pacientes tiveram reações gravíssimas, quando não deixam faltar o medicamento. por esse motivo é precisamos que o governo olhe para nós, precisamos de ajuda, precisamos de apoio é necessário que a Imunodeficiência Primária seja reconhecida como uma doença rara.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR DE MUCOPOLISSACARIDOSE, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR DE MUCOPOLISSACARIDOSE, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR DE MUCOPOLISSACARIDOSE , QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: Portadora de LAM</p>	<p>Clique aqui</p>
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: A inclusão dessas doenças no programa do é importante não somente pelo fato de a saúde ser um direito de todo o cidadão e o Estado ter que auxiliá-los nesse âmbito. Mas, também, é importante que a União exerça essa função, visto que algumas dessas doenças acometerem jovens em idade laboral, de plena produção econômica.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Empresa	<p>1ª: NECESSIDADE VITAL DO MEDICAMENTO ZAVESCA MIGLUSTATE PARA O TRATAMENTO DA DOENÇA DE NIEMAN PICK C.DIFICULDADES EM ABASTECIMENTO REGULAR DAS SES ESTADUAIS DESTE MEDICAMENTO.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Meu marido tem um filho com uma doença chamada Nieman Pick C. Por se tratar de uma doença rara é pouco conhecida por boa parte da população e seus sintomas muitas vezes são confundidos com outras doenças o que implica em dificuldades para o diagnóstico precoce. Até o momento não existe tratamento disponível para a cura, sendo a doença sempre fatal. Contudo, existe, hoje, uma possibilidade de estabilização do quadro decorrente da NPC, o que é uma esperança para nós da família. Trata-se da ingestão oral da substância miglustat que já vem sendo usada e aprovada no tratamento de pacientes com outras doenças. Trata-se de um medicamento de altíssimo custo, que sequer é vendido em farmácias comuns do país. Hoje o Zavesca só é acessado pelos doentes através de ação judicial. Quando o governo atrasa ou não fornece o medicamento do mês, o quadro clínico dos pacientes agravam, podendo chegar a óbito.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Trabalho Voluntario</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Uma doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Boa tarde!Tenho deficiência imunológica e precisamos que nossa doença seja reconhecida como rara e grave. Sofremos uma série de problemas, dificuldades e preconceitos pela falta de conhecimento de todos, inclusive médicos sobre nosso problema de saúde. Além da dificuldade que encontramos para conseguir o remédio mensal no posto de saúde, pois embora sendo uma doença rara não conseguimos sequer pegar a mesma marca todo o mês e este é um tipo de remédio que se você muda o fabricante, podemos ter uma série de reações tais com, convulsões, febre, dores nas costas, calafrio, entre outros. Além disso precisamos ter incentivo como outras pessoas que possuem algum tipo de deficiência já possuem. Conto com o compromisso de vocês pela nossa causa. Grato</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: MINHA FILHA É PORTADORA DA DOENÇA DE NIEMANN PICK C, DOENÇA METABÓLICA DE ORIGEM GENÉTICA, NEURODEGENERATIVA GRAVE E INCURÁVEL. SUA QUALIDADE DE VIDA E ESTABILIDADE DO SEU QUADRO CLÍNICO É DEVIDO AO TRATAMENTO COM A MEDICAÇÃO DE ALTO CUSTO, O MIGLUSTAT - ZAVESCA, FORNECIDA POR LIMINAR JUDICIAL JUNTO À SESAB. ATUALMENTE VIVENCIAMOS A INTERRUPÇÃO DO TRATAMENTO POR FALTA DE FORNECIMENTO DA MEDICAÇÃO PELO ESTADO. ESSA SITUAÇÃO É MUITO ANGUSTIANTE, ALÉM DE SE CONSTITUIR NUMA SITUAÇÃO DE RISCO PARA MINHA FILHA, PELA POSSIBILIDADE DE AGRAVAMENTO DO QUADRO, POR CONTA DA FALTA DA MEDICAÇÃO. COMO NÓS, OUTRAS FAMÍLIAS TEM PASSADO PELA MESMA SITUAÇÃO, O SOFRIMENTO DE VER O FILHO PADECER SEM O TRATAMENTO ADEQUADO E TER QUE RECORRER POR VIA JUDICIAL PARA TER ACESSO AO TRATAMENTO. ACREDITO SER ESSENCIAL A ELABORAÇÃO DO PROTOCOLO CLÍNICO DA DOENÇA DE NIEMANN PICK C, COM A GARANTIA DE INCORPORAÇÃO DO MIGLUSTAT NA LISTA DE MEDICAÇÕES DE ALTO CUSTO DO SUS. VALES RESSALTAR QUE O MIGLUSTAT É A ÚNICA MEDICAÇÃO APROVADA PELA ANVISA PARA TRATAMENTO DA NIEMANN PICK C . ISSO PARA MIM É EQUIDADE, E A POLÍTICA DESTINADA ÀS DOENÇAS RARAS DEVE POSSIBILITAR AMPLIAR A COBERTURA DE ASSISTÊNCIA AOS PACIENTES, INCLUINDO AÍ O TRATAMENTO, PARA QUE ESSAS DOENÇAS DEIXEM DE SER NEGLIGENCIADAS. ACREDITO NO SUS E ESTOU MUITO ESPERANÇOSA COM A POLÍTICA DE DOENÇAS RARAS.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: conheço uma portadora da síndrome Mucopolissacaridose de dois anos que já iniciou o tratamento . Assim não só ela mais outras crianças necessitam do tratamento que tem um custo quase impossível de ser pago.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: SOLICITO O RECONHECIMENTO DAS IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS URGENTE, POIS ASSIM COMO EU HÁ MUITAS OUTRAS PESSOAS QUE LEVARAM SETE ANOS PARA CONSEGUIR O DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO CORRETO. COM A DEMORA MUITAS SEQUELAS DIMINUEM MUITO A QUALIDADE DE VIDA DAS PESSOAS, PRINCIPALMENTE APÓS OS 50 ANOS. COM ISSO AUMENTAM AS NECESSIDADES BÁSICAS, NÃO SÃO APENAS REMÉDIOS, HÁ NECESSIDADE DE DIETAS ESPECÍFICAS PARA CADA CASO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: 1-A doença Niemann Pick necessita de um protocolo clínico para que o único medicamento, já aprovado pela ANVISA, o Miglustat Zavesca, capaz de estabilizar os seus sintomas degenerativos e somenter acessado por via judicial, passe a fazer parte da lista de medicamentos a ser disponibilizados pelo SUS.2- O MS não deve permitir a falta do medicamento essencial ao paciente como ocorre hoje.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
24/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: conheço uma portadora de mucopolissacaridose.uma criança de 2 anos,que já está fazendo tratamento,e nem ela nem outras crianças podem ficar sem o tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
24/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
25/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Sou familiar de paciente com Niemann Pick C e considero extremamente importante a elaboração pelo Ministério da Saúde de protocolos clínicos relativos às doenças raras que ainda não os possuem. Esse protocolo é que vai determinar o ingresso dos medicamentos de alto custo na lista de medicamentos a serem fornecidos pelo SUS sem necessidade de ações judiciais. A NPC é uma doença degenerativa que só pode ter controle dos sintomas danosos da doença com a utilização do medicamento de alto custo como Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. A dificuldade dos familiares em obter a medicação via judicial atrasa o tratamento e controle da doença e inclusive o atraso na compra de medicação por licitação pública causa constantes atrasos no fornecimento da medicação de alto custo (Zavesca). Outro dado importante é o transtorno na vida do paciente quando o governo deixa algumas vezes de fornecer o medicamento. Cobramos agilidade.</p> <p>2ª: TRATAMENTO Até o momento não existe tratamento disponível para a cura, sendo a doença sempre fatal. A maioria dos indivíduos morre antes dos 20 ou até mesmo 10 anos de idade. O aparecimento tardio dos sintomas está relacionado com uma maior esperança de vida, apesar de ser extremamente raro para qualquer pessoa chegar aos 40 anos. Contudo, existe, hoje, uma possibilidade de estabilização do quadro decorrente da NPC, o que é uma esperança de melhora significativa dos sintomas da doença. Trata-se da ingestão oral da substância miglustat que já vinha sendo usada e aprovada no tratamento de pacientes com outra doença metabólica denominada Gaucher tipo I. Após um ano de uso do miglustat, em portadores da NPC, pesquisadores americanos constataram que ocorre a estabilização significativa de alguns dos sintomas, prevenindo principalmente o acúmulo de lipídios no cérebro, uma vez que a substância atravessa a barreira hemato-encefálica. Miglustat é, portanto, uma terapia de redução do substrato e inibe a síntese dos lipídios que se acumulam nos lisossomos, nos vários tecidos do corpo afetado pela doença. Outras pesquisas estão em curso, nos Estados Unidos e na Europa, com vistas à cura total da doença e são bastante animadoras, a exemplo das aplicações de ciclodextrina e de um composto denominado chaperones. A Associação Niemann Pick Brasil (ANPB), criada para acolher as famílias dos portadores da doença Niemann Pick, em todas as formas de apresentação, orienta a todos com relação ao processo de solicitação do medicamento aos governos estaduais.</p>	
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Eu comecei uma portadora da MUCOPOLISSACARIDOSE é uma criança de 2 anos, está fazendo o tratamento e ela nem as outras crianças podem ficar sem o tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Tenho uma prima que tem uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A prima da minha esposa tem uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço um a portadora de mucopolossacaridose, uma criança de 2 anos de idade, que não pode ficar em hipótese alguma sem o tratamento, assim com existem inúmeras crianças com a mesma doença e que não podem ficar sem o tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Olá, meu nome é Gilliard Fontes, sou de Minas Gerais e venho através dessa consulta pública dizer que tenho imunodeficiência comum variável. Eu descobri essa doença em 2009 quando comecei a me tratar em São Paulo. Bem antes de 2009 eu já vinha com muitos problemas de saúde, passando por vários médicos e nada resolvia. Hoje vejo que na minha cidade e região há a falta de conhecimento sobre o diagnóstico dessa doença. Hoje eu não sei como eu estaria se não estivesse ido pra São Paulo. Sei como é importante que essa doença seja reconhecida como doença rara. Hoje devido as minhas idas e vindas todo mês pra São Paulo, devido a imunoglobulina, exames, consultas eu dependo da ajuda da prefeitura com a locomoção. Tenho também muita dificuldade em arrumar emprego devido ao tratamento. Desde já agradeço pela oportunidade e espero poder contribuir com todos. Obrigado</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Secretaria Municipal de Saúde	<p>1ª: Distribuição da verba para cuidados médicos.</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança de dois anos, portadora de MUCOPOLISSACARIDOSE, que já está fazendo tratamento. Nem ela, nem as outras crianças podem ficar sem o mesmo.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Quanto mais cedo as crianças tomarem a medicação, mais qualidade de vida e mais normais elas serão, sendo mais úteis á sociedade e poderão atingir a maioridade.</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: As imunodeficiências primárias são doenças muito pouco diagnosticadas até mesmo entre a classe médica, causam diversas morbidades nos portadores, sequelas irreversíveis e altos custos ao governo devido à falta de diagnóstico e tratamento e/ou prevenção de sequelas precocemente. Falta para isso sua divulgação, meios de diagnósticos e acompanhamento destes pacientes.</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Ok</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
25/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a</p>	

Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)
 Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)
 Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)
 Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e LinfangiomasFontes de pesquisa:• Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. Plastic and Reconstructive Surgery. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)• Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. Revista Brasileira de Cirurgia Plástica. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)• Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. Plastic and Reconstructive Surgery 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)• Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. Pediatrics for Parents. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)• Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. Laryngoscope 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)• Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. Ann Acad Med Singapore 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)• Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. Laryngoscope. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)• Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>) • Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)• Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. Jornal de Pediatria. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)• Bloom D.C., Perkins

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg. 2004;(6):500–504. (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907)• Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado. Capítulo: Angiodisplasias. 2003. (http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)• Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-398420010001000008)• Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)• Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42. • Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84..... • B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSİ, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consen...</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: QUERO QUE O MEDICAMENTO PARA OS PORTADORES DE DOENÇAS RARAS FAÇAM PARTE DO SUS.....</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: desejo que o medicamento e tratamento de Mucopolissacaridoses seja incluso nos medicamentos do SUS</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Espero que o medicamento e tratamento de Mucopolissacaridoses seja incluso nos medicamentos do SUS.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Medicamento e tratamento de Mucopolissacaridoses sejam incluso nos medicamentos e protocolos de atendimento/tratamento do SUS</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Claudia de Souza Koerich, tenho uma parente portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Klippel trenaunay</p> <p>2ª: Klippel trenaunay</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Zelia Maria de Souza Koerich tenho uma parente portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: A Espondilite Anquilosante é considerada uma das doenças raras pelo fato de baixa incidência. É uma doença auto imune inflamatória da coluna vertebral e demais articulações e pode atingir outros órgãos como olhos, pulmão e coração. Sou portadora dessa doença que interfere na baixa qualidade de vida devido dores, dentre outros sintomas e todos que possuem esta doença necessitam de medicamentos biológicos importados .</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: A Espondilite Anquilosante é considerada uma das doenças raras pelo fato de baixa incidência. É uma doença auto imune inflamatória da coluna vertebral e demais articulações e pode atingir outros órgãos como olhos, pulmão e coração. Sou portadora dessa doença que interfere na baixa qualidade de vida devido dores, dentre outros sintomas e todos que possuem esta doença necessitam de medicamentos biológicos importados .</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
25/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: A Espondilite Anquilosante é considerada uma das doenças raras pelo fato de baixa incidência. É uma doença auto imune inflamatória da coluna vertebral e demais articulações e pode atingir outros órgãos como olhos, pulmão e coração. Sou portadora dessa doença que interfere na baixa qualidade de vida devido dores, dentre outros sintomas e todos que possuem esta doença necessitam de medicamentos biológicos importados .</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Miopatia Mitocondrial com deficiência intelectual</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: QUALQUER DOENÇA MERECE ATENÇÃO, PRINCIPALMENTE SENDO UMA DOENÇA RARA, OLHE ESSAS PESSOAS COMO SENDO UM FILHO SEU, AJUDE, POIS TODOS NÓS SOMOS FILHOS DE DEUS E TEMOS O DIRETO DE VIVER COM DIGNIDADE.SENHORES GOVERNANTES PELO MENOS UMA VEZ NA VIDA DE VCS FAÇAM O QUE É JUSTO INCORPOREM OS MEDICAMENTOS AO SUS POIS UM DIA QUEM SABE PODERÁ SER UMA PESSOA DE SUA PROPRIA FAMILIA A PRECISAR DESSE MEDICAMENTOS, E LEMBRE-SE O DINHEIRO A SER INVESTIDO NÃO LHE PERTENCEM E SIM AO POVO, ENTÃO SEJAM DIGNOS, E DÊ AS ESSAS PESSOAS O QUE LHE PERTENCEM.</p> <p>2ª: -</p>	
25/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Gostaria que incluísse a medicação e tratamento para MPSs no SUS</p> <p>2ª: -</p>	
26/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Portador de mitocondriopatia.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
26/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Considero muito importante a elaboração de protocolo clínico para doenças raras, com inclusão das medicações na lista do SUS. Acompanho uma paciente portadora da Niemann Pick C e sei o quanto é importante a manutenção do tratamento com zavesca. Toda vez que falta, que o Estado não fornece, é muito ruim para o paciente.</p> <p>2ª: -</p>	
26/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
26/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
26/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
26/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
26/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Gostaria que a enzima para a patologia mucopolissacaridose fosse incluída neste programa do sus</p> <p>2ª: -</p>	
26/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Porque a União tem o dever de cuidar de seus filhos com MPS.</p> <p>2ª: Sou portador de Acromegalia e tenho o direito de ser atendido pela União.</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
26/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
26/10/2014	Secretaria Estadual de Saúde	<p>1ª: Atendendo à chamada da Consulta Pública no. 20/2014, solicito sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento às síndromes raras graves envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para os Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados (pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas). 7) Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares. 8) Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho</p>	

locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9) Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10) Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas. O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença. As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo. Colaboração: ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas

Fontes de pesquisa: Hassanein, A.H., Mulliken, J.B., Fishman, S.J., Greene, A.K. Evaluation of Terminology for Vascular Anomalies in Current Literature. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2011; Vol.127, No. 1 Terminology for Vascular Anomalies (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21200229>)· Hiraki, P.Y. e Goldenberg, D.C. Diagnóstico e tratamento do hemangioma infantil. *Revista Brasileira de Cirurgia Plástica*. 2010; 25(2): 388-97. (<http://www.rbc.org.br/imageBank/PDF/v25n2a27.pdf>)· Liu A.S., Mulliken J.B., Zurakowski D., Fishman S.J, Greene A.K. Extracranial Arteriovenous Malformations: Natural Progression and Recurrence after Treatment. *Plastic and Reconstructive Surgery* 2010; Vol. 125(4) (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20335869>)· Rozell-Shannon, L. Vascular Birthmarks: What Every Parent Should Know. *Pediatrics for Parents*. 2009; Vol.25(5-6): 19-21. (<http://www.birthmark.org/pdf/PediatricsforParents.pdf>)· Smith M.C., Zimmerman M.B., Burke D.K., Bauman N.M., Sato Y., Richard J. H., Smith RJH. Efficacy and Safety of OK-43 Immunotherapy of Lymphatic Malformations. *Laryngoscope* 119:107–115, 2009 (http://www.public-health.uiowa.edu/research/scholarly-pubs/2009_archive.html)· Kang G.C.W., Song C. Forty-one Cervicofacial Vascular Anomalies and Their Surgical Treatment – Retrospection and Review. *Ann Acad Med Singapore* 2008;37:165-79 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18392293>)· Kim M.G., Kim S.G., Lee J.H., Eun Y.G., Yeo EG. The Therapeutic Effect of OK-432 (Picibanil) Sclerotherapy for Benign Neck Cysts. *Laryngoscope*. 2008;(12):2177–2181 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19029851>)· Campos, H.G.A. Estudo Morfológico e Imunoistoquímico das Anomalias Vasculares da Infância. 2005; s.n; 108 p. ilus, tab. (<http://www.cipedya.com/doc/153474>)· Ilona J. Frieden, Anita N. Haggstrom M.D., Beth A. Drolet M.D., Anthony J. Mancini M.D., Sheila Fallon Friedlander M.D., Laurence Boon M.D., Ph.D., Sarah L. Chamlin M.D., Eulalia Baselga M.D., Maria C. Garzon M.D., Amy J. Nopper M.D., Dawn H. Siegel M.D., Erin W. Mathes M.D., Deborah S. Goddard M.D., Joyce Bischoff Ph.D., Paula E. North M.D., Ph.D., Nancy B. Esterly M.D. Infantile Hemangiomas: Current Knowledge, future Directions. *Proceedings of a Research Workshop on Infantile Hemangiomas. Pediatric Dermatology*. 2005; Vol. 22: 5383-406. (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1525-1470.2005.00102.x/full>)· Ruiz Junior, E., Valera, E.T., Veríssimo, F. e Tone, L.G. Uso de OK-432 em crianças com linfangioma. *Jornal de Pediatria*. 2004; Vol. 80(2). (http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0021-75572004000200014&script=sci_arttext)· Bloom D.C., Perkins J.A., Manning S.C. Management of lymphatic malformations. *Curr Opin Otolaryngol Head Neck Surg*. 2004;(6):500–504. (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15548907>)· Campos, H.G.A. e Curado, J.H. Angiodisplasias. *Angiologia e cirurgia vascular: guia ilustrado*. Capítulo: Angiodisplasias. 2003.

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>(http://www.lava.med.br/livro/pdf/heloisa_angiodisplasias.PDF)· Lourenço, M.A., Gomes, C.S., Beffa, C.V., Picheth, F.S. Utilização de Alcool Absoluto no Tratamento das Malformações Venosas. Radiologia Brasileira. 2001; Vol.34 (1) (http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842001000100008)· Suzuki Y., Obana A., Gohto Y., Miki T., Otuka H., Inoue Y. Management of orbital lymphangioma using intralesional injection of OK-432. Br. J. Ophthalmol. 2000; 84: 614-617 (http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1723521/pdf/v084p00614.pdf)· Souza RJ, Tone LG. [Treatment of lymphangioma with alpha-2a-interferon]. J Pediatr (Rio J). 2001 Mar-Apr;77(2):139-42.· Kuriyama DK, McElligott SC, Glaser DW, Thompson KS. Treatment of Gorham-Stout disease with zoledronic acid and interferon-γ; a case report and literature review. J Pediatr Hematol Oncol. 2010 Nov;32(8):579-84.· B. B. LEE, I. BAUMGARTNER, P. BERLIEN, G. BIANCHINI, P. BURROWS, P. GLOVICZKI, Y. HUANG, J. LAREDO, D. A. LOOSE, J. MARKOVIC, R. MATTASSI, K. PARSI, E. RABE, M. ROSENBLATT, C. SHORTELL, F. STILLO, M. VAGHI, L. VILLAVICENCIO, P. ZAMBONI. Diagnosis and Treatment of Venous Malformations Consensus Document of the International Union of Phlebology (IUP): updated 2013</p> <p>2ª: -</p>	
26/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: F</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Amigo de paciente</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Conheço uma paciente de 2 anos. que faz o tratamento</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Ana Maria Gill Souza tenho uma parente portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Robson Luiz da Silva, tenho uma parente portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Guilherme Paulino Souza, tenho uma parente portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Tenho 38 anos e sou paciente há 2 anos e sinto-me prejudicado pelo fato da imunodeficiência comum variável não estar dentro das doenças para aposentadoria com salário integral pela lei 8.112/90. Tive que abandonar minhas atividades laboratoriais de ensino e orientação de acadêmicos ao nível de iniciação científica e pós-graduação, por atuar com microrganismos. Foi necessário eu me mudar do interior para a capital de meu estado, para que houvesse melhor atendimento médico - tive derrame pleural, pneumonias frequentes e o comprometimento de meus pulmões por consequência do diagnóstico tardio da doença. Sinto que é uma doença seríssima e que merece melhor atenção, para que pacientes como eu não fiquem em um "limbo", mas devidamente amparado para que faça seu tratamento de saúde da melhor forma possível.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Sandra Mara Silva de Souza sou mãe de uma mulher portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, tem 25 anos, toma apenas cloridrato de doxiciclina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: ATAXIA DE FRIEDREICH:A ataxia de Friedreich é uma doença neurodegenerativa, hereditária, autossômica recessiva que cursa com ataxia de membros e marcha, disartria, perda da sensibilidade vibratória e proprioceptiva. A doença resulta da morte axonal, da periferia para o corpo celular, dos neurônios sensitivos afetando principalmente os nervos periféricos e cordão espinhal. Esclerose e degeneração do gânglio da raiz dorsal, dos tratos espinocerebelares, tratos corticoespinhais laterais e colunas posteriores. Os neurônios motores não são afetados. Níveis baixos da proteína frataxina leva a uma biossíntese insuficiente de agrupamentos ferro-enxofre, que são necessários para o funcionamento do transporte de elétron mitocondrial e montagem da enzima aconitase, levando a falha do metabolismo de toda a célula.</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma criança de 2 anos que é portador e ja faz tratamento ai.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: MINHA CONTRIBUICAO A CONSULTA PUBLICA SOBRE O PROTOCOLO DE ATENCAO A DOENCAS RARAS - Podem usar como referencia, inspiracao ou algo mais. O importante eh fazer sua contribuicao tambem e nao deixar passar esta oportunidade. O PRAZO FINAL E DIA 30, QUINTA-FEIRA"Em primeiro lugar, proponho a inclusao da Ataxia de Friedriech, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atencao a Doencas Raras para 2015.Se nao existe nenhum registro estatistico de doencas raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece nao ter havido nenhum criterio objetivo para classificar a incidencia das diferentes doencas e fundamentar a escala de prioridade. Se houve criterio, nao houve transferencia nem divulgacao deles ao publico.As autoridades do Ministerio da Saude tambem precisam levar em conta o numero de pacientes portadores da doenca. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedriech registrados na FARA(Friedriech`s Ataxia Research Alliance), unico registro confiavel e publico no mundo sobre a doenca. So que no Brasil esse numero eh muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook ha menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedriech, ha dezenas de pessoas que nao se registraram na FARA e, portanto, estao invisiveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque nao leem ingles e se sentem intimidados em responder ao questionario. Outros porque perderam a crenca nas instituicoes e na cura.So nessa avaliacao factual, o numero de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos criterios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberacao de interferon gamma(Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedriech. Ha na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiencia esta em curso em outros paises, como Estados Unidos e Italia, sem a menor restricao por parte das autoridades.A experiencia da Noruega esta sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Ha varios cientistas e medicos favoraveis ao tratamento. Um dos pareceres medicos de suporte ao uso do interferon gamma e de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciencia Bioquimica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (traducao nao oficial) para o portugues. O audio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o titulo "Novel approaches to raise Frataxin in people with Friedriech`s Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial eh sobre outra abordagem da frataxina."....Queremos conversar com voces sobre a questao do interferon gamma, que comecou ha algum tempo. Esse nao eh exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominacao seria programa de reposicionamento de drogas ou de reproposicao de drogas. O interferon gamma eh uma droga ja disponivel no mercado para outras indicacoes medicas e acreditamos ter observado que tambem pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedriech. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma eh uma substancia natural, feita pelas nossas celulas; eh uma citoquina natural, que eh feita principalmente pelas ???tilefocitas, mas tambem por outras celulas do corpo humano. Toda vez que vemos um virus ou temos uma infeccao bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele eh muito importante para respostas imunologicas, contra virus, contra infeccoes bacterianas. Ele tambem faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater</p>	

infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso. Ou seja, o interferon gamma é um mediador de respostas, não apenas de respostas imunológicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura médica, há alguns anos, mostrando que o interferon gamma também é liberado pelos neurônios sensoriais dos ganglios das raízes dorsais, os neurônios diretamente relacionados a Ataxia de Friedreich. Esses mesmos neurônios de fato respondem ao interferon gamma. Há o que chamamos de sistema autokine???, no qual as células produzem lymphokine e também respondem a ela, num tipo de circuito autotrófico, que inclui os neurônios sensores dos ganglios das raízes dorsais. Ao mesmo tempo, temos evidência de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em células vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de células assim como em células nucleares do sangue periférico. Vamos nos focar nelas agora. (exibição de slides das pesquisas) Quando as células não são tratadas, você observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposição ao interferon gamma. Essa coluna é mais significativa se comparada com células não tratadas em PBMC (Peripheral blood mononuclear cells). Essas são também células oriundas de pacientes de Ataxia de Friedreich, como os fibroblastos. Houve uma exposição de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. É possível ver claramente a acumulação de frataxina depois da exposição e também das células linfocíticas do sistema sanguíneo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas são apenas células sanguíneas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde é possível ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso também é associado ao aumento do RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de vários outros, acreditamos que o interferon gamma está atuando no nível genético, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidências que não apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluída na lista de genes usáveis pelo interferon gamma porque tem características moleculares comuns a outros genes que sabidamente são induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles está envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultado era suficientemente convincente, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, três vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo número de indicadores neurológicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, é um teste de coordenação importante. As cobaias com coordenação continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenação, que caíam mais cedo. Esta é uma maneira de aferir coordenação em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais não tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que não foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, também puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questão de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias é o uso da caixa de luz, em que os animais são observados por feixes de luz e um computador. Cada

movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebês: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA (Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao “droga orfa” para o tratamento da ataxia de Friedreich, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedreich foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para crianas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecamos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no

momento. Queremos confirmar que a segurança e a tolerabilidade são boas. Trata-se de um medicamento em circulação no mercado há 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta é uma mesa secundária nessa experiência clínica. Os pacientes recebem 3 injeções semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose é de 100 microgramas, a segunda é 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina é medida imediatamente antes da primeira injeção, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mês depois da conclusão do experimento. Acreditamos que teremos mais indicações sobre o tratamento no começo de 2014. Dois pacientes já completaram o teste e a segurança e tolerabilidade foram muito boas. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it. O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estão suficientemente registrados em instituições internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose crônica e osteopetrose maligna. A questão de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedreich é muito mais ligada a uma formalidade burocrática do que científica. A medicação acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remédio em tratamentos "off label" já é corrente. O governo brasileiro não pode privar os portadores da doença do direito de buscar um tratamento. Sem a devida proteção do Estado, o preço do interferon gamma no Brasil é impraticável. As importadoras cobram cifras astronômicas, cinco ou mais vezes maiores ao preço cobrado na Europa para a mesma medicação. Como sabemos que nos Estados Unidos não existe controle de preços, a tarifa do interferon gamma lá não pode ser considerada como referência. Para que os princípios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedreich não pode ficar de fora do Protocolo para 2015."

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Marcus Vinicius Espanguer Mun iz tenho uma amiga portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza 25 anos, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os pacientes de niemann pick C precisam usar o zavesca e às vezes o governo não fornece. O SUS deveria fornecer para não precisar da justiça para conseguir o remédio, que é muito importante para os pacientes. Sou cuidadora de uma paciente e sei o quanto é necessário o tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Instituição de saúde / hospital	<p>1ª: O zavesca é uma medicação essencial para os pacientes com niemann pick c. A doença ainda não tem protocolo clínico e precisa ter um protocolo para que sejam atendidas todas as necessidades dos pacientes, incluindo o tratamento. O zavesca deve ser fornecido pelo SUS, sem a necessidade da família ter que buscar o ministério público. Acompanho um paciente com niemann pick e sei o quanto a doença debilita o paciente e sem o tratamento adequado ainda é mais difícil.</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Solicitação de proposta de priorização do elenco de doenças raras para elaboração de PCDT</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A polineuropatia amiloidótica familiar, por tratar-se de uma doença rara, apresenta ainda muita dificuldade de ser diagnosticada. Há uma grande importância na história familiar. Como o melhor exame para diagnóstico é a análise genética, esse exame deveria ser oferecido de uma maneira mais abrangente pelo SUS, e não somente em alguns centros de referência. Protocolos de pesquisa com medicações novas deveriam ser aprovados sem demora, assim como medicações que já existem no mercado deveriam ser oferecidos pelo governo pois, nesta doença, o tempo é crucial para retardar o aparecimento de sequelas permanentes e incapacitantes.</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Desejo que sejam inclusos nos medicamentos e procedimentos SUS medicação e tratamento para a mucopolissacaridoses.</p> <p>2ª: Desejo que seja disponibilizado hemodiálise pelo SUS para crianças na cidade de Garanhuns-PE</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Polineuropatia Amilodoitica familiar (PAF), é necessário mais conhecimento entre os médicos pois muitas vezes o diagnóstico é muito demorado e as seqüelas irreversíveis! Disponibilizar de mais testes para diagnósticos, como exames de DNA para familiares com PAF na família.</p> <p>2ª: Polineuropatia Amilodoitica Familiar (PAF), necessita de medicamento, que já existe em outros países, evitando assim um Transplante de fígado, que é um procedimento tão delicado!Precisamos também de um tratamento multidisciplinar com especialistas com conhecimento da PAF, como gastro, neurologista, cardiologista, oftalmologista, psicólogos, fisioterapeutas, entre outros.</p>	
27/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Polineuropatia Amilodoitica familiar (PAF), é necessário mais conhecimento entre os médicos pois muitas vezes o diagnóstico é muito demorado e as seqüelas irreversíveis! Disponibilizar de mais testes para diagnósticos, como exames de DNA para familiares com PAF na família.</p> <p>2ª: Polineuropatia Amilodoitica Familiar (PAF), necessita de medicamento, que já existe em outros países, evitando assim um Transplante de fígado, que é um procedimento tão delicado!Precisamos também de um tratamento multidisciplinar com especialistas com conhecimento da PAF, como gastro, neurologista, cardiologista, oftalmologista, psicólogos, fisioterapeutas, entre outros.</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Polineuropatia Amiloidotica Familiar (PAF), precisa de medicamentos para paralisar essa doença, existem medicamentos em outros países, que evitam assim o transplante de fígado.Precisa também de tratamento de reabilitação em pacientes com seqüelas.</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Paciente com polineuropatia amiloidótica familiar com 62 anos de idade apresentando neuropatia nos membros inferiores e uma das mãos, e nefropatia que oferece restrições ao tratamento pelo transplante hepático. Indicação: medicamento TAFAMIDIS e uso contínuo. É necessário acompanhamento de nefrologista, oftamologista, cardiologista e fisioterapeuta.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou familiar de uma pessoa com NPC (Niemann Pick). Minha prima só pode ter controle dos sintomas danosos da doença com a utilização do medicamento de alto custo (Zavesca) que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. Além do custo alto, o transtorno na vida da minha prima quando o governo deixa algumas vezes de fornecer o medicamento é muito grande. A rotina muito difícil para nós familiares seria amenizada com a inclusão da doença dela na lista de medicamentos a serem fornecidos pelo SUS sem necessidade de ações judiciais.</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou um pai de uma jovem portadora de Mucopolissacaridose tipo VI (Síndrome de Maroteaux Lamy) e minha filha já trata a 8 anos com a medicação Naglazyme (Galsulfase).Júlia não tinha expectativa de vida antes de começar a usar a medicação e hoje sua vida é outra, com qualidade e com um menor número de infecções e internações.Como pais de crianças portadoras de doenças raras queremos muito que outras pessoas recebam esse benefício do governos porque estamos falando de vidas e nem todas essas pessoas conseguem como conseguimos o direito a Medicação para nossa filha.Não tenho o menor interesse comercial com esse testemunho, mas entendo que pela Universalização da Saúde previsto na constituição e acima de tudo o direito à vida, a obrigação do ESTADO é prover esses pacientes que geralmente sofrem degenerações absurdas pelo fato de não usar medicamentos para suas síndromes.Sou favorável à inclusão de todas as medicações aprovadas pelo FDA e COLIPA para portadores dessas Doenças Lisossômicas de Depósito.Estou a disposição para participar de qualquer audiência onde possa expor o quanto a vida de minha filha mudou.Atenciosamente,Bruno Furtado Nascimento</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou "nome de vocês" tenho uma parente portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Gabriela Fernandes de Souza tenho uma parente portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Em primeiro lugar, proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Se houve critério, não houve transparência nem divulgação delas ao público. As autoridades do Ministério da Saúde também precisam levar em conta o número de pacientes portadores da doença. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedreich registrados na FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), único registro confiável e público no mundo sobre a doença. So que no Brasil esse número é muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook há menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedreich, há dezenas de pessoas que não se registraram na FARA e, portanto, estão invisíveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque não leem inglês e se sentem intimidados em responder ao questionário. Outros porque perderam a crença nas instituições e na cura. So nessa avaliação factual, o número de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos critérios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberação de interferon gamma (Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedreich. Há na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiência está em curso em outros países, como Estados Unidos e Itália, sem a menor restrição por parte das autoridades. A experiência da Noruega está sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Há vários cientistas e médicos favoráveis ao tratamento. Um dos pareceres médicos de suporte ao uso do interferon gamma é de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciência Bioquímica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (tradução não oficial) para o português. O áudio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o título "Novel approaches to raising Frataxin in people with Friedreich's Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial é sobre outra abordagem da frataxina. "....Queremos conversar com vocês sobre a questão do interferon gamma, que começou há algum tempo. Esse não é exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominação seria programa de reposicionamento de drogas ou de repropósito de drogas. O interferon gamma é uma droga já disponível no mercado para outras indicações médicas e acreditamos ter observado que também pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedreich. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma é uma substância natural, feita pelas nossas células; é uma citocina natural, que é feita principalmente pelas células dendríticas, mas também por outras células do corpo humano. Toda vez que vemos um vírus ou temos uma infecção bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele é muito importante para respostas imunológicas, contra vírus, contra infecções bacterianas. Ele também faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais.Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas)Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluida na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais.Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia).Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000.Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao “droga orfa” para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca).Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para criancas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecamos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it.O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente.O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia.Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015."A lei 12.401 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.</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma família de amigos que tem uma filha de 2 anos portadora MUCOPOLISSACARIDOSE e já se encontra fazendo o tratamento e também podemos ajudar a outros portadores de doenças raras</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Em primeiro lugar, proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Se houve critério, não houve transparência nem divulgação delas ao público. As autoridades do Ministério da Saúde também precisam levar em conta o número de pacientes portadores da doença. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedreich registrados na FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), único registro confiável e público no mundo sobre a doença. So que no Brasil esse número é muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook há menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedreich, há dezenas de pessoas que não se registraram na FARA e, portanto, estão invisíveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque não leem inglês e se sentem intimidados em responder ao questionário. Outros porque perderam a crença nas instituições e na cura. So nessa avaliação factual, o número de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos critérios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberação de interferon gamma (Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedreich. Há na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiência está em curso em outros países, como Estados Unidos e Itália, sem a menor restrição por parte das autoridades. A experiência da Noruega está sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Há vários cientistas e médicos favoráveis ao tratamento. Um dos pareceres médicos de suporte ao uso do interferon gamma é de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciência Bioquímica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (tradução não oficial) para o português. O áudio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o título "Novel approaches to raising Frataxin in people with Friedreich's Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial é sobre outra abordagem da frataxina. "...Queremos conversar com vocês sobre a questão do interferon gamma, que começou há algum tempo. Esse não é exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominação seria programa de reposicionamento de drogas ou de repropósito de drogas. O interferon gamma é uma droga já disponível no mercado para outras indicações médicas e acreditamos ter observado que também pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedreich. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma é uma substância natural, feita pelas nossas células; é uma citocina natural, que é feita principalmente pelas células T, mas também por outras células do corpo humano. Toda vez que vemos um vírus ou temos uma infecção bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele é muito importante para respostas imunológicas, contra vírus, contra infecções bacterianas. Ele também faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais. Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas) Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluída na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao "droga orfa" para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para criancas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecemos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa

secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it. O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente. O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia. Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015." A lei 12.401 dispoe sobre a assistencia terapeutica e a incorporacao de tecnologias em saude no ambito do SUS. Esta lei e um marco para o SUS, pois define os criterios e prazos para a incorporacao de tecnologias no sistema publico de saude. Define, ainda, que o Ministerio da Saude, assessorado pela Comissao Nacional de Incorporacao de Tecnologias – CONITEC, tem como atribuicoes a incorporacao, exclusao ou alteracao de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituicao ou alteracao de protocolo clinico ou de diretriz terapeutica.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: "Em primeiro lugar, proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Se houve critério, não houve transparência nem divulgação delas ao público. As autoridades do Ministério da Saúde também precisam levar em conta o número de pacientes portadores da doença. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedreich registrados na FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), único registro confiável e público no mundo sobre a doença. So que no Brasil esse número é muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook há menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedreich, há dezenas de pessoas que não se registraram na FARA e, portanto, estão invisíveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque não leem inglês e se sentem intimidados em responder ao questionário. Outros porque perderam a crença nas instituições e na cura. So nessa avaliação factual, o número de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos critérios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberação de interferon gamma (Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedreich. Há na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiência está em curso em outros países, como Estados Unidos e Itália, sem a menor restrição por parte das autoridades. A experiência da Noruega está sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Há vários cientistas e médicos favoráveis ao tratamento. Um dos pareceres médicos de suporte ao uso do interferon gamma é de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciência Bioquímica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (tradução não oficial) para o português. O áudio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o título "Novel approaches to raising Frataxin in people with Friedreich's Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial é sobre outra abordagem da frataxina."Queremos conversar com vocês sobre a questão do interferon gamma, que começou há algum tempo. Esse não é exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominação seria programa de reposicionamento de drogas ou de repropósito de drogas. O interferon gamma é uma droga já disponível no mercado para outras indicações médicas e acreditamos ter observado que também pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedreich. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma é uma substância natural, feita pelas nossas células; é uma citocina natural, que é feita principalmente pelas células dendríticas, mas também por outras células do corpo humano. Toda vez que vemos um vírus ou temos uma infecção bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele é muito importante para respostas imunológicas, contra vírus, contra infecções bacterianas. Ele também faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais.Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas)Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluída na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais.Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia).Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000.Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao “droga orfa” para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca).Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para criancas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecamos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it.O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente.O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia.Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015."A lei 12.401 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.</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Tenho uma sobrinha neta com a Doença de Nemann Pick em uso de Zavesca apresentado melhora clinicas clinica com o uso desta medicação e tendo enorme dificuldade para obtenção da mesma apesar de processo judicial que deveria lhe garantir aobtenção do medicamento.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Amizade com uma família de uma portadora de Doença de Niemann Pick e vejo o quanto o medicamento ZAVESCA, usado por ela, vem contribuindo para a sua melhora. Tenho ainda a acrescentar que além desse medicamento só ser conseguido através de ação judicial, isso não garante a continuidade do fornecimento pois, sua aquisição por parte do governo não é contínua o que carrega grande problema para a família e para a paciente. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: "Em primeiro lugar, proponho a inclusao da Ataxia de Friedriech, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atencao a Doencas Raras para 2015.Se nao existe nenhum registro estatistico de doencas raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece nao ter havido nenhum criterio objetivo para classificar a incidencia das diferentes doencas e fundamentar a escala de prioridade. Se houve criterio, nao houve transparencia nem divulgacao deles ao publico.As autoridades do Ministerio da Saude tambem precisam levar em conta o numero de pacientes portadores da doenca. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedriech registrados na FARA(Friedriech`s Ataxia Research Alliance), unico registro confiavel e publico no mundo sobre a doenca. So que no Brasil esse numero eh muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook ha menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedriech, ha dezenas de pessoas que nao se registraram na FARA e, portanto, estao invisiveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque nao leem ingles e se sentem intimidados em responder ao questionario. Outros porque perderam a crenca nas instituicoes e na cura.So nessa avaliacao factual, o numero de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos criterios de prioridade do Protocolo.Em segundo lugar, proponho a liberacao de interferon gamma(Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedriech. Ha na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiencia esta em curso em outros paises, como Estados Unidos e Italia, sem a menor restricao por parte das autoridades.A experiencia da Noruega esta sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Ha varios cientistas e medicos favoraveis ao tratamento. Um dos pareceres medicos de suporte ao uso do interferon gamma e de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciencia Bioquimica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (traducao nao oficial) para o portugues. O audio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o titulo "Novel approaches to raisin Frataxin in people with Friedriech`s Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial eh sobre outra abordagem da frataxina."....Queremos conversar com voces sobre a questao do interferon gamma, que comecou ha algum tempo. Esse nao eh exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominacao seria programa de reposicionamento de drogas ou de reproposicao de drogas. O interferon gamma eh uma droga ja disponivel no mercado para outras indicacoes medicas e acreditamos ter observado que tambem pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedriech.Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma eh uma substancia natural, feita pelas nossas celulas; eh uma citoquina natural, que eh feita principalmente pelas ???tilefocitas, mas tambem por outras celulas do corpo humano. Toda vez que vemos um virus ou temos uma infeccao bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele eh muito importante para respostas imunologicas, contra virus, contra infeccoes bacterianas. Ele tambem faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infeccoes. O ferro tem um importante papel no combate a infeccoes. O interferon gamma eh liberado por varios tipos de celulas na circulacao e muitos tipos de celulas respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas.Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais.Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico.Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas)Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells).Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes.Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais.A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluida na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro.Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho.Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias.Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal.Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora.Como podemos ver aqui, a maioria dos testes feitos nessa maquina mostram que as

cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as não tratadas com medicamento. Essa foi uma evidência forte do impacto neurológico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neurônios e, em especial, nos neurônios dos ganglios das raízes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) são seções do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa seção de cobaias que não receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade é diferente, há mais frataxina. Os neurônios dos ganglios das raízes dorsais de fato contêm mais frataxina, como se previa, e isso é apenas uma quantificação. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias não tratadas, como se vê aqui, há sinais de degeneração das células, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estão normais. Isso é o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tentá-los em pacientes. O interferon é uma droga já disponível no mercado. Existem vários interferon gamma na natureza, de variadas extensões, mas, como droga, existe só um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicação foi aprovada, há duas décadas, para a cura de duas doenças raras em bebês: granulomatose crônica, uma doença imunológica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento contínuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA (Food and Drug Administration) e da Agência Europeia de Medicina a designação “droga orfã” para o tratamento da ataxia de Friedreich, um estágio do processo regulatório relativo a dosagens, segurança e eficácia. Isso não significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedreich foi aprovado, é apenas um status regulatório para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmacêuticas. (Explicação obtida fora da palestra do dr. Testi: Por exemplo, a regulamentação das drogas orfãs em geral reconhece o fato de que talvez não seja possível fazer experiências clínicas com mil pessoas, uma vez que o número de pessoas afetadas pela doença em questão pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG é usado para a cura de duas doenças raras com a aplicação de injeções subcutâneas três vezes por semana. Esta é uma indicação que consta da bula do remédio. São cerca de 100 microgramas por injeção em adultos, um pouco menos para crianças, três vezes por semana. Há alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeça, e a principal contraindicação é hipersensibilidade ao medicamento. Nós começamos há pouco a fase II da experiência clínica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informação que queremos obter nesse estudo é se os pacientes de AF, como as cobaias, são capazes de aumentar a produção de frataxina. Não há uma meta clínica nesse momento, o que buscamos é uma indicação bioquímica de que o interferon gamma aumenta o nível de frataxina nos pacientes. Usaremos células nucleares do sangue periférico para quantificar o nível de frataxina antes e depois das injeções. Sabemos que este pode não ser o melhor biomarcador molecular, mas é o que temos disponível no momento. Queremos confirmar que a segurança e a tolerabilidade são boas. Trata-se de um medicamento em circulação no mercado há 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta é uma mesa secundária nessa experiência clínica. Os pacientes recebem 3

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it.O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente.O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia.Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015."A lei 12.401 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.Amalia Maranhão</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Sou portadora Polineuropatia Amiloidótica Familiar a doenças esta progredindo ,estou com dificuldade de me locomover preciso de tratamento, medicamentos, urgente.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Marina Ventura Aricodemes tenho uma parente portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: MINHA CONTRIBUICAO A CONSULTA PUBLICA SOBRE O PROTOCOLO DE ATENCAO A DOENCAS RARAS - Podem usar como referencia, inspiracao ou algo mais. O importante eh fazer sua contribuicao tambem e nao deixar passar esta oportunidade. O PRAZO FINAL E DIA 30, QUINTA-FEIRA"Em primeiro lugar, proponho a inclusao da Ataxia de Friedriech, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atencao a Doencas Raras para 2015. Se nao existe nenhum registro estatistico de doencas raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece nao ter havido nenhum criterio objetivo para classificar a incidencia das diferentes doencas e fundamentar a escala de prioridade. Se houve criterio, nao houve transparencia nem divulgacao deles ao publico. As autoridades do Ministerio da Saude tambem precisam levar em conta o numero de pacientes portadores da doenca. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedriech registrados na FARA(Friedriech`s Ataxia Research Alliance), unico registro confiavel e publico no mundo sobre a doenca. So que no Brasil esse numero eh muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook ha menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedriech, ha dezenas de pessoas que nao se registraram na FARA e, portanto, estao invisiveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque nao leem ingles e se sentem intimidados em responder ao questionario. Outros porque perderam a crenca nas instituicoes e na cura. So nessa avaliacao factual, o numero de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos criterios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberacao de interferon gamma(Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedriech. Ha na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiencia esta em curso em outros paises, como Estados Unidos e Italia, sem a menor restricao por parte das autoridades. A experiencia da Noruega esta sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Ha varios cientistas e medicos favoraveis ao tratamento. Um dos pareceres medicos de suporte ao uso do interferon gamma e de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciencia Bioquimica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (traducao nao oficial) para o portugues. O audio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o titulo "Novel approaches to raise Frataxin in people with Friedriech`s Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial eh sobre outra abordagem da frataxina. "...Queremos conversar com voces sobre a questao do interferon gamma, que comecou ha algum tempo. Esse nao eh exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominacao seria programa de reposicionamento de drogas ou de reproposicao de drogas. O interferon gamma eh uma droga ja disponivel no mercado para outras indicacoes medicas e acreditamos ter observado que tambem pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedriech. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma eh uma substancia natural, feita pelas nossas celulas; eh uma citoquina natural, que eh feita principalmente pelas ???tilefocitas, mas tambem por outras celulas do corpo humano. Toda vez que vemos um virus ou temos uma infeccao bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele eh muito importante para respostas imunologicas, contra virus, contra infeccoes bacterianas. Ele tambem faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater</p>	

infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso. Ou seja, o interferon gamma é um mediador de respostas, não apenas de respostas imunológicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura médica, há alguns anos, mostrando que o interferon gamma também é liberado pelos neurônios sensoriais dos ganglios das raízes dorsais, os neurônios diretamente relacionados a Ataxia de Friedreich. Esses mesmos neurônios de fato respondem ao interferon gamma. Há o que chamamos de sistema autokine???, no qual as células produzem lymphokine e também respondem a ela, num tipo de circuito autotrófico, que inclui os neurônios sensores dos ganglios das raízes dorsais. Ao mesmo tempo, temos evidência de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em células vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de células assim como em células nucleares do sangue periférico. Vamos nos focar nelas agora. (exibição de slides das pesquisas) Quando as células não são tratadas, você observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposição ao interferon gamma. Essa coluna é mais significativa se comparada com células não tratadas em PBMC (Peripheral blood mononuclear cells). Essas são também células oriundas de pacientes de Ataxia de Friedreich, como os fibroblastos. Houve uma exposição de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. É possível ver claramente a acumulação de frataxina depois da exposição e também das células linfocíticas do sistema sanguíneo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas são apenas células sanguíneas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde é possível ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso também é associado ao aumento do RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de vários outros, acreditamos que o interferon gamma está atuando no nível genético, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidências que não apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluída na lista de genes usáveis pelo interferon gamma porque tem características moleculares comuns a outros genes que sabidamente são induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles está envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esses resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, três vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo número de indicadores neurológicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, é um teste de coordenação importante. As cobaias com coordenação continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenação, que caíam mais cedo. Esta é uma maneira de aferir coordenação em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais não tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que não foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, também puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questão de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias é o uso da caixa de luz, em que os animais são observados por feixes de luz e um computador. Cada

movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebês: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao “droga orfa” para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para crianças, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecamos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no

momento. Queremos confirmar que a segurança e a tolerabilidade são boas. Trata-se de um medicamento em circulação no mercado há 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta é uma mesa secundária nessa experiência clínica. Os pacientes recebem 3 injeções semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose é de 100 microgramas, a segunda é 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina é medida imediatamente antes da primeira injeção, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mês depois da conclusão do experimento. Acreditamos que teremos mais indicações sobre o tratamento no começo de 2014. Dois pacientes já completaram o teste e a segurança e tolerabilidade foram muito boas. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it. O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estão suficientemente registrados em instituições internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose crônica e osteopetrose maligna. A questão de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedreich é muito mais ligada a uma formalidade burocrática do que científica. A medicação acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remédio em tratamentos "off label" já é corrente. O governo brasileiro não pode privar os portadores da doença do direito de buscar um tratamento. Sem a devida proteção do Estado, o preço do interferon gamma no Brasil é impraticável. As importadoras cobram cifras astronômicas, cinco ou mais vezes maiores ao preço cobrado na Europa para a mesma medicação. Como sabemos que nos Estados Unidos não existe controle de preços, a tarifa do interferon gamma lá não pode ser considerada como referência. Para que os princípios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedreich não pode ficar de fora do Protocolo para 2015." A lei 12.401 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.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Foi com satisfação que constatamos a inclusão da moléstia Sarcoidose dentro da publicação Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas Para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A Sarcoidose costuma acometer adultos jovens no melhor da sua força produtiva. Ainda que a doença seja altamente responsiva a corticosteroides, muitos casos mostram-se resistentes a esta terapia e necessitam tratamento com agentes imunossupressores de segunda linha, em especial metotrexato, azatioprina, leflunomida e hidroxiclороquina. Portanto, é fundamental para o atendimento de pacientes acometidos por essa moléstia a inclusão das últimas drogas, com indicação específica, dentro do protocolo de acesso gratuito de medicamentos do SUS. Apesar da inclusão da Sarcoidose entre as Doenças Raras do Ministério da Saúde, uma doença pulmonar também rara, mas de prognóstico muito pior ficou fora do documento, a Fibrose Pulmonar Idiopática (FPI). Esta doença cursa com dispneia progressiva com grave comprometimento da qualidade de vida. A sobrevida mediana de pacientes acometidos por FPI gira em torno de três a quatro anos apenas. Até pouco tempo atrás, não existia nenhuma terapia realmente eficaz contra a sua progressão. Em tempos recentes ficou claro que duas novas drogas podem ser úteis no cuidado de doentes com FPI. A pirfenidona e o nintedanibe mostraram-se capazes de reduzir o ritmo de queda da função pulmonar desses pacientes. Portanto é imperativo que a FPI seja incluída na lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil para que, em futuro breve, os pacientes acometidos por esse mal possam receber tratamentos efetivos. Acreditamos que a sua classificação seria como doença rara não genética inflamatória, à semelhança do que já acontece com a Sarcoidose. Outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimo bloqueia a progressão da doença, o que pode evitar indicação de transplante pulmonar. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, subgrupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
27/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: não tenho condições de contribuir</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
27/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Desejo a inclusão da doença LAM, na lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil.</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Dai a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença.</p> <p>2ª: É importante citar que são grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais.</p>	
28/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: quero a inclusao da Lam nas doencas graves ,tenho 36 anos e preciso viver tenho 3 filhos e quero o tratameto para a Lam,quero tratameto com a rapamicina ou sirolimus e a inclusao de doencas raras pelo Sus quero tratamentoFaco O2 e desde marco descobri que tenho a doenca.</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: PAF (Polineuropatia Amiloidótica Familiar). Essa doença causa uma mutação no fígado que começa a produzir amilóides que vão se depositando no corpo e começam matar os nervos, primeiramente das extremidades (pés e mãos). A seguir, o paciente apresenta dificuldades ao andar e também disfunções no intestino, geralmente diarreia crônica. A doença começa a se desenvolver por volta dos 25-35 anos e tem um curso de aproximadamente 15 anos até levar o paciente a óbito. É hereditária. Não existe cura. É feito transplante de fígado para diminuir a produção de amilóides, mas não é 100% eficaz. Recentemente foi aprovado em outros países uma medicação chamado Tafamidis (Pfizer), mas não foi aprovado no Brasil ainda. Estamos todos aguardando ansiosamente por isso.</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: Miopatia com deficiência intelectual, CID 10 G11.1, trata-se de uma doença rara que pode causar a miopatia, intolerância a esforços, cãibras, e mialgia, ptose palpebral, alterações eletroencefalográficas com crises convulsivas, distúrbio do sono, alterações osteoarticulares e neuropatia sensitivo motor desmielinizantes. Infelizmente não tem cura para este tipo de enfermidade, o tratamento sintomático realizado em clínicas especializadas (pneumonia, neuromuscular, neurogenética, distúrbio do sono, epileptologia) com objetivo de reabilitação e prevenção de complicações do quadro clínico de base é o tratamento indicado para o paciente</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Paciente/usuário	1ª: Tenho miopatia mitocondrial e tenho dificuldade de conseguir tratamento 2ª: -	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Minha filha, hoje com 30 anos, é portadora de uma doença rara, Niemann Pick tipo C, essa doença acarreta dificuldades de várias ordens, motoras,deglutição, dificuldades na fala, perda cognitiva, etc. o que torna o cotidiano dela e de nossa família bastante difícil e sofrido, inclusive porque se trata de uma doença progressiva. Recebemos o medicamento Zavesca do Ministério da Saúde e do governo estadual, por via jurídica, tal concessão vem possibilitando uma evolução mais lenta da patologia e melhorias na qualidade de vida de nossa filha Clarice. 2ª: -	
28/10/2014	Profissional de Saúde	1ª: RESPOSTA DE QUESTIONARIO 2ª: -	
28/10/2014	Paciente/usuário	1ª: doenças raras klippel trenaunay 2ª: -	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Dai a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença. São grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Dai a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença. São grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Dai a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença.É importante citar que são grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Convivo com paciente portadora de Niemann Pick C e sua família e acompanho sua luta para cuidar dela e manter o uso da medicação Zavesca, necessária para controle dos sintomas danosos da doença.</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Dai a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença.É importante citar que são grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais.</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: É necessário elaborar protocolo clínico para Nieman Pick C com a garantia de inclusão do miglustat na lista de medicações de alto custo do SUS, viabilizando o tratamento dos portadores sem a necessidade de ter que recorrer à justiça para ter acesso a esse medicamento. o Miglustat é o único medicamento aprovado pela ANVISA para a NPC-C.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A Polineuropatia Amiloidótica Familiar afeta alguns membros da minha família, como primos, tios e meu pai. Trata-se de uma doença que desestabiliza totalmente uma família, que passa a viver a sombra desta doença. A doença progrediu muito rápido em meu pai, que já não anda mais, precisa usar fraldas, está extremamente magro e debilitado. Ver seu ente querido sofrer tanto e sem poder fazer absolutamente nada é o pior sentimento. A única esperança que temos é conseguir o rémedio Tafamidis pela via judicial (já que é proibido pela ANVISA), esperança esta que estou vendo acabar, visto que em primeira instância o remédio já foi negado. Juízes, a ANVISA, e os políticos ao negarem esse remédio que é a UNICA esperança ao portador de PAF que não pode se sujeitar ao transplante de fígado, é negar-lhe uma VIDA DIGNA, e um fim com menos dor e sofrimento. Além de vivermos a sombra de uma doença sem cura, o SUS não disponibiliza meios de tratar dos sintomas em específico (como vômitos recorrentes, falta de sensibilidade nas mãos e pernas), e estou vendo meu pai definhando em uma cama sem nada poder fazer para ajudá-lo. O que eu percebo é que os outros países estão anos luz à frente do Brasil com relação a PAF, tanto na questão de pesquisas sendo elaboradas sobre a doença e possíveis meios de tratamentos e curas, quanto ao interesse na liberação de remédios e cuidados. Trata-se de uma doença rara, mas que afeta MILHARES de pessoas no Brasil, e o governo e as autoridades não podem fechar os olhos à quem sofre dia a dia com uma doença devastadora como esta.</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Meu filho tem agamaglobulinemia primária e teve septicemia com 1 ano e 1 mês. Com 1 ano e 11 meses ele teve uma infecção no ouvido pela mesma bactéria que o levou à septicemia...PSEUDOMONAS AEROGINALES. Então o médico o diagnosticou com imunodeficiência primária ligada ao X e então começou a fazer uso da imunoglobulina humana. Aos 12 anos ele teve uma crise convulsiva e foi diagnosticado uma atrofia cerebral, que com o passar dos anos foi progredindo e hoje ele não anda mais e fala com muita dificuldade. Fez todos os exames possíveis e não foi dado diagnóstico da atrofia cerebral, e em suposições, os médicos dizem que pode ser por causa do uso contínuo da imunoglobulina. Ele faz uso da imunoglobulina desde 1 ano e 11 meses e hoje tem 19 anos. É preciso que tenha atendimento para esse tipo de doença, que é rara e muito grave. A descoberta tem que ser feita o quanto antes, para que não se chegue a ter uma septicemia, como o meu filho, que pode ter sido isso que o levou a ter essa atrofia cerebral, pois na época da septicemia ele entrou em choque. Queremos mais pesquisas sobre essa doença, na expectativa que descubram algo que possa, pelo menos, estabilizar ou evitar outras consequências trazidas pela doença. OBS.: A IMUNOGLOBULINA não pode faltar no sistema SUS de forma nenhuma para quem faz uso desse medicamento, pois dependem dele para viver, e a interrupção do uso, trará risco de morte. AttNeuza</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Precisamos de transporte, de melhores condições para tomar este medicamentos, ficar somente um uma marca</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou a favor sim, desse reconhecimento para a ICV, pois necessitamos de um tratamento continuo e persistente.Devemos sim ser beneficiados com mais ajuda dos governantes.</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Empresa	<p>1ª: A Boehringer Ingelheim do Brasil vem respeitosamente por meio desta Consulta Pública nº 20/2014 da Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos do Ministério da Saúde solicitar a priorização da criação do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para o grupo de doenças pulmonares intersticiais. Esse novo grupo de doenças deve ser alocado no Eixo II: doenças raras de origem não genética.Iremos abordar no documento anexo as doenças pulmonares intersticiais, em especial a fibrose pulmonar idiopática que apresenta manifestações clínicas e complicações da doença graves, impacta na autonomia e independência do paciente e que, no curto prazo, haverá um tratamento eficaz e seguro.</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara para a qual gostaria de chamar a atenção é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Outra	<p>1ª: Conheço uma paciente que precisa de ajuda.</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas da doença de Niemann-Pick Tipo C são drasticamente atenuados com o uso do medicamento Zavesca (miglustate). Trata-se de uma doença progressiva, neurodegenerativa, que evolui rapidamente quando o fornecimento da medicação é interrompido. O Estado, que fornece o medicamento em razão de determinação judicial, frequentemente deixa de entregar a medicação no prazo, causando danos irreversíveis para os pacientes. Daí a importância de se incluir essa medicação na lista de medicamentos do SUS</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: "Em primeiro lugar, proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Se houve critério, não houve transparência nem divulgação delas ao público. As autoridades do Ministério da Saúde também precisam levar em conta o número de pacientes portadores da doença. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedreich registrados na FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), único registro confiável e público no mundo sobre a doença. So que no Brasil esse número é muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook há menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedreich, há dezenas de pessoas que não se registraram na FARA e, portanto, estão invisíveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque não leem inglês e se sentem intimidados em responder ao questionário. Outros porque perderam a crença nas instituições e na cura. So nessa avaliação factual, o número de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos critérios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberação de interferon gamma (Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedreich. Há na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiência está em curso em outros países, como Estados Unidos e Itália, sem a menor restrição por parte das autoridades. A experiência da Noruega está sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Há vários cientistas e médicos favoráveis ao tratamento. Um dos pareceres médicos de suporte ao uso do interferon gamma é de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciência Bioquímica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (tradução não oficial) para o português. O áudio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o título "Novel approaches to raising Frataxin in people with Friedreich's Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial é sobre outra abordagem da frataxina."Queremos conversar com vocês sobre a questão do interferon gamma, que começou há algum tempo. Esse não é exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominação seria programa de reposicionamento de drogas ou de repropósito de drogas. O interferon gamma é uma droga já disponível no mercado para outras indicações médicas e acreditamos ter observado que também pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedreich. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma é uma substância natural, feita pelas nossas células; é uma citocina natural, que é feita principalmente pelas células dendríticas, mas também por outras células do corpo humano. Toda vez que vemos um vírus ou temos uma infecção bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele é muito importante para respostas imunológicas, contra vírus, contra infecções bacterianas. Ele também faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais.Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas)Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluída na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais.Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia).Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000.Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao “droga orfa” para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca).Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para criancas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecemos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa

secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it.O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente.O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia.Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015."A lei 12.401 dispoe sobre a assistencia 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.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: As doenças de imunidades raras precisam ser mais divulgadas,não só no meio médico como nos meios de comunicação para a população em geral,pois a maioria não tem o conhecimento e isso dificulta o diagnóstico prejudicando quem sofre com essas doenças. No meu caso,quase faleci depois de 4 pneumonias e na última,quando não tinha mais onde pesquisar foi recomendado par eu procurar um imunologista que fez 4 exames de sangue e "descobriu" o meu diagnóstico....isso depois de ter passado por várias especialidades sem nada definido. Também poderia ser liberada,sem ser judicialmente, a gama subcutânea,pois para quem trabalha,como eu, ficar faltando do trabalho para tomar a medicação nos prejudica muito. Ter o atendimento para essas doenças,com qualidade,em mais cidades,pois moro em Sorocaba e para ter uma infusão de gama com especialistas de qualidade em um hospital de qualidade,tenho que ir para São Paulo no Hospital das Clínicas,o que dificulta no transporte e mais ainda na situação financeira.</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Contribuição anexada junto as referencias. - Quantidade de latas programadas para dispensação serão insuficientes para atender as necessidades dos pacientes- Contesto a não indicação de Formula de Aminoácidos como primeira opção.</p> <p>2ª: -</p>	Clique aqui
28/10/2014	Secretaria Municipal de Saúde	<p>1ª: E necessário agilizar os protocolos clínicos para doenças como Imuno deficiência primaria</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: A ASSOCIAÇÃO PAULISTA DE MPS - APMPS-DR, é a instituição mais antiga de MPS do Brasil. Concentra o maior numero de pacientes cadastrados no país, assim como detém as informações de pacientes cadastrados e em tratamento no Brasil. Vale ressaltar que a APMPS-DR, tem buscado a regulamentação das MPSs via protocolo clínico já há 11 anos, quando foi pela primeira vez ao MS solicitar ajuda. Depois de passar por vários Ministros e Secretarios, acreditavamos que neste governo, do qual a APMPS-DR, teve o prazer de ser escolhida para trabalhar e ajudar a construir a Política Pública em Atenção à Pessoa com DR, vimos nosso sonho de regulamentação se esvaír com a não inclusão desta patologia no rol escolhido por este MS para a elaboração e construção de Protocolo Clínico. Sei que não foi uma decisão de especialistas presentes em reunião do Grupo de especialistas do MS, como foi argumentado, visto ter conversado com diversos especialistas presentes e é unânime que a preocupação geral, é a regulamentação dos tratamentos, não só para as MPSs, mas também para outras doenças metabólicas, que hoje, juntas, são responsáveis por grande parte dos gastos do Governo Federal. Em seu discurso de posse, em fevereiro deste ano, o qual eu estava presente, o Sr. Ministro da Saúde, ARTHUR CHIORO, declarou que quer acabar com o mostro da judicialização, pois bem, este é o momento de colocar em prática a fala do dia da posse. Vamos acabar com o oportunismo reinante nesta situação, onde muitos ganham dinheiro em cima da situação delicada de quem NECESITA de um medicamento caro. CARO E ÚNICO! E que incontestavelmente é EXCELENTE mantenedor da vida e da qualidade de vida.A APMPS-DR, sabedora de suas responsabilidades, está disposta a colaborar com os seus dados para que os PCDTs sejam construídos, elaborados e colocados em prática. Só assim, somente assim, poderemos sair da judicialização e poupar muitas vidas que se encontram em risco de morte, pela falta de compromisso deste governo e de seus antecessores. Peço que as MPSs tenham a atenção merecida neste governo, não só lembrada como a patologia que mais gera ônus e sim pela patologia que se teve a coragem de se fazer mudar. Ressaltando, que TODAS as pessoas portadoras de MPS elegíveis para tratamento, estão sendo tratadas por este governo.A APMPS-DR agradece a atenção e aguarda o pronunciamento dos órgãos competentes para fazer parte desta inclusão no rol de patologias escolhidas para elaboração de PCDT.Segue para conhecimento, link do artigo de pesquisa da Antropologa Debora Dinizl, II; Marcelo MedeirosII; Ida Vanessa D. Schwartz.http://bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-616961Fico no aguardo de seus pronunciamentos.ATT,</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Srs.,Sou portador de ataxia idiopática, acompanhado no Sarah desde 2003.Ingelizmente, essa enfermidade apesar de muito grave, não está elencada como tal. Mal consigo preencher este formulário, entre outras, tem a letra minúscula!É preciso priorizar as formas de ataxia, elencando-as como graves e raras - nada mais que a verdade!</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: MEU NOME E EDNEIA SOU MAE DE ALEX BRUNO E ERIC FLOR DE ARAUJO PORTADORES DE ATAXIA TELEAGENTASIA UMA DOENÇA DESGENERATIVA RARA DE DIFICIL DIAGNOSTICO,DEVIDO A DEMORA DE DIAGNOSTICO ELES DESENVOLVERAM UMA DOENÇA SECUNDARIA ELES SÃO PORTADORES DE NECESSIDADES ESPECIAIS E USAM CADEIRA DE RODAS DIFICIL LOCOMOÇÃO PARA CHEGAR NOS TRATAMENTOS NECESSARIOS QUE NO CASO NEM ESTÃO FAZENDO POIS NAO CONSIGO ACHAR VAGAS P FAZER FISIO HIDRO FONO E AS DEMAIS ATIVIDADES QUE ELES NECESSITAM P NÃO ATROFIAREM,ELES PRECISAM DE UMA DIETA ESPECIAL NA QUAL EU NÃO ESTOU FAZENDO POIS NÃO TENHO CONDIÇÕES FINANÇEERA TUDO E MAIS DIFICIL PARA ESSAS CRIANÇAS A UNICA COISA QUE NÃO FALTA P ELES E AMOR PQ ISSO ELES TEM D MIM MAIS NÃO E O SUFICIENTE ELES PRECISAM DE NO MINIMO UMA VIDA COM MAIS DIGNIDADE O MEU MAIS VELHO JA PERDEU UM PULMAO TUDO AGOIRAPIOROU PRECISO DE AJUDA FICA AQUI O MEU DEPOIMENTO SO QUERO VIDA COM O MINIMO DE DGNIDADE POSSIVEL PARA ELES,PQ ELES MERECEM CONTO COM VOCES OBRIGADO UMA MÃE QUE AMA MAIS QUE TUDO SEUS FILHOS EU</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: A IMUNODEFICIÊNCIA COMUM VARIÁVEL, AINDA NÃO ENCONTROU A CURA DEFINITIVA. ASSIM SENDO, É PREMENTE A CONTINUIDADE DA MEDICAÇÃO DURANTE TODA A VIDA, UMA VEZ QUE A DEFESA DO ORGANISMO RAPIDAMENTE SE DESINTEGRA, OCASIONANDO DOENÇAS DIVERSAS E/OU CONTRAINDO DOENÇAS DE PESSOAS QUE ESTÃO AO REDOR</p> <p>2ª: -</p>	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Meu nome é Marileide,mãe do Rafael.Meu filho foi diagnosticado com imunodeficiencia primaria congenita comum variavel aos 2 anos de idade e hoje tem 15. Sempre foi dificil o tratamento.Faltam remedios,alguns médicos nem sabem o que é. Lutamos com dificuldade,pois,nossos filhos adoecem mais e a rede pública não comporta tantos pacientes.Consultas especializadas demoram,exames demoram o que dificulta o tratamento.Precisamos de sermos reconhecidos para sermos melhor atendidos.Obrigado</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Dai a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença.É importante citar que são grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais. 2ª: -	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Qualidade de vida aos portadores de NP-C como é o caso de minha sobrinha neta que depende de ação judicial para ter acesso ao Zavesca. Situação vivenciada por inúmeros portadores dessa terrível doença. Assegurar qualidade de vida a essas pessoas é o que nos mobiliza. 2ª: -	
28/10/2014	Paciente/usuário	1ª: DIVULGAÇÃO 2ª: -	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO. 2ª: -	
28/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: familiar de uma pessoa com> NPC 2ª: -	
29/10/2014	Paciente/usuário	1ª: Coloco-me a disposição para testes e pesquisas a serem realizados para a doença rara que é a Ataxia de Friedrich.Busco ajuda do governo.Minha irmã gêmea idêntica tem o mesmo diagnóstico. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Paciente/usuário	1ª: Coloco-me a disposição para testes e pesquisas para a doença rara que é a Ataxia de Friedrich. Busco ajuda do governo. Minha irmã gêmea idêntica tem o mesmo diagnóstico. 2ª: -	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Sou mãe de duas adolescentes gêmeas idênticas de 16 anos portadoras da Ataxia de Friedreich doença rara neuro muscular degenerativa. Busco ajuda do governo e desde já coloco minhas filhas a disposição para testes e pesquisas a serem realizados em busca da cura dessa devastadora doença. 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Meu nome é Marco Antonio Nogueira de Sá, nascido em São Paulo, em 27 de maio de 1979, filho de Edson Nogueira de Sá e Eliana Maria Gonçalves de Sá. O histórico da PAF na família já é conhecido desde 1990, quando um tio-avô (José Ireu Abrantes) realizou a biópsia do nervo sural e obteve a confirmação da PAF. José Ireu morreu aos 61 anos de idade. Suspeitamos que duas irmãs dele, Ivone Abrantes, que faleceu por volta de 1988 ou 1989 e Áurea Abrantes, falecida em 2003, também tiveram PAF. Na linha genealógica inferior, outros dois casos foram comprovados. Os filhos de Ivone, Oswaldo Luiz Abrantes Sicília e Alfredo Luiz Abrantes Sicília faleceram respectivamente em 1999 e 2003, com 44 e 46 anos. Duas filhas de José Ireu já têm comprovadamente a mutação, porém ainda não apresentam nenhum tipo de manifestação da doença. Um filho não apresenta e outra filha ainda não fez o teste genético. Vê-se que na minha família muitos foram acometidos, outros ainda não sabem e outros morreram nem sequer sabendo se tinham a doença. Sabe-se que a probabilidade da mutação estar presente em um descendente de portador é de 50%, portanto é bastante alta e, para eliminar essa probabilidade, apenas a seleção embrionária via fertilização in vitro tem efeito comprovado. Essa técnica já foi utilizada em casais de um portador no Brasil com êxito total. Naquela época era observado dores nos membros inferiores desde agosto ou setembro de 2007 e diarreias constantes desde então. As dores se intensificaram no início de janeiro de 2008 e então percebi que a dor que eu observava minha mãe também as observava nos seus Membros Inferiores. Minha mãe, Eliana Maria Gonçalves de Sá, 61 anos, que vinha tendo dores constantes há aproximadamente 3 anos antes do início das minhas manifestações de dores e foi diagnosticada como problemas de coluna, dentre outros diagnósticos falhos. Foi comprovada com PAF através de eletroneuromiografia e exame genético logo após a minha confirmação. Ao contrário de mim, o início das manifestações em minha mãe ocorreu tardiamente, o que é relatado em alguns artigos científicos e que também ficou constatado em minha família (tipicamente as manifestações iniciam entre os 25 e 35 anos e tardiamente a próxima dos 60 anos). Nela apareceu com aproximadamente 59 anos de idade. Procurei o Centro de Dor do Hospital Nove de Julho, em São Paulo, estado de São Paulo, Brasil e fui atendido pelo Prof. Dr. Antonio César R. Galvão que solicitou uma eletroneuromiografia com o Prof. Dr. Mário Wilson Iervolino Brotto, que constatou uma Polineuropatia Mista Sensitivo Motora Crônica Distal nos MMII. Após o resultado da ENM, foi solicitado um exame genético a ser realizado na Clínica Mayo, EUA, por intermédio do laboratório Fleury, em São Paulo (felizmente eu tinha condições de pagar pelo exame, que poderia e deveria ser feito pela rede pública de saúde), acompanhado pela Prof. PhD. Geneticista Cassandra M. Corvello, que constatou a Mutação MET 30 (códon Val30Met) no gene TTR. De posse desses dois laudos, o Prof. Dr. Antonio César Galvão indicou o centro de referência de transplante de fígado do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo (HCUSP), encaminhando o caso para a neurologista Prof. Dr. Angelina M.M. Lino, que encaminhou o caso ao grupo de transplantes hepático do mesmo hospital. Em julho de 2009, transplantei o fígado, recurso este único recomendado e atestado como terapêutica paliativa para a PAF naquele momento. O transplante foi realizado no próprio HCUSP, e correu tudo muitíssimo bem, porém sai de alta médica com 49 Kg e muito debilitado, mesmo tendo aguardado apenas cerca de 8 meses na fila do transplante (digo apenas, pois sabemos da demora da fila hoje em dia e também sabemos que a doença é neurodegenerativa e progressiva que mata no médio prazo, cerca</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>de 8 a 10 anos após os primeiros sintomas). Logo após a cirurgia, passado o tempo de resguardo, iniciei um trabalho de hidroterapia para ganho de equilíbrio e massa muscular. Cerca de 12 meses após o transplante hepático ainda sentia muitas dores e muito desconforto tanto nos membros inferiores quanto na região abdominal. O peso foi sendo restaurado progressivamente e naquele momento, 12 meses após a cirurgia, já havia recuperado 10 Kg. Após 24 meses do transplante notou-se melhoras no quadro de diarreia e melhora no que tange aspectos motores dos membros inferiores. Traspassado cerca de 36 meses da cirurgia estava de volta ao meu peso ideal e foi identificado início de ganho de massa muscular dos membros inferiores. Neste momento, iniciei um trabalho de fisioterapia e educação física focada para retorno de massa muscular, alongamento e fortalecimento muscular que perdura até hoje, com ganhos significativos em todas as áreas. Nesta época eu estava medicado com 5 cápsulas de gabapentina de 400 mg por dia mais uma cápsula de cloridrato de venlafaxina por dia e ainda, esporadicamente um comprimido de Codeína caso a dor fosse muito intensa (o que ocorria muito no período noturno, impossibilitando o sono), todos para dores neuropáticas. Com o início das terapias, foi-se retirando os medicamentos para dor, na seguinte sequência: eliminou-se o cloridrato de venlafaxina, diminuiu-se gradativamente a gabapentina de 5 cápsulas para apenas 2 por dia e não houve mais a necessidade de recorrer à Codeína nunca mais. Ainda, tenho que tomar os imunossupressores que hoje se restringem ao fármaco chamado Tacrolimus, na dose de 2,5 mg por dia, sendo 1,5 pela manhã e 1 a tarde. Duas intercorrências aconteceram desde então, uma em 2011 e outra em 2014, ambas com princípio de rejeição, que me afastaram das atividades laborais por cerca de uma semana cada ocorrência. Hoje, aguardo que um estudo com o medicamento chamado vyndaquel/tafamidis, que ainda é o único fármaco comprovadamente eficaz para a diminuição das fibras amiloides no organismo, do laboratório Pfizer seja realizado em portadores transplantados, para testar a evolução da doença, pois é sabido que não somente o fígado produz a proteína instável, mas também outros órgãos e tecidos do corpo humano. Dessa forma, mesmo transplantado, sabe-se que o corpo continua produzindo amiloides e, dessa forma, ainda acarretará inúmeras sequelas até o final da vida. Faço parte da associação de portadores de PAF do Brasil, chamada de ABPAR, na qual sou Vice-Presidente e fico a total disposição do ministério da saúde para demais explicações e ou informações que sejam relevantes para formar um protocolo para a PAF no Brasil. Estou anexando uma série de documentos para sua referência sobre a PAF e ainda, minha árvore genética.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Medicamentos, médico especialista, exames.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou portador de imunodeficiência comum variável e recebo, assim como outros pacientes, imunoglobulinas pela Casa da Saúde, oferecidas pelo Ministério da Saúde. Temos sérios problemas de alergia com algumas marcas comerciais, como a Tegeline, e pedimos que seja priorizada a aquisição de marcas como Octagam.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou portadora de Paramiloidose Familiar, fui transplantada há 3 anos e sofro com as consequências da doença, tenho muitas perdas ref. a parte neurológica Venho de uma família com muitos óbitos por conta da doença.A história é longa e estou a disposição para falar sobre o assunto se alguém se interessar.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Thiago Pasquali Ramos, tenho uma amiga portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza 25 anos, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Nòs portadores de a.f precisamos de tudo, desde medicos especificoos o que não tem em sbcampo como fonoaudiologos,fisiio, medicamentoos e enfermeiros domiciliares.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou pai de uma criança diagnosticada com Imunodeficiência Comum Variável. Ela foi diagnosticada com 7 anos e meio e hoje está com 10 anos e meio. Os primeiros 7 anos de vida de minha filha foram de constantes idas a hospitais de emergência em madrugadas, finais de semana, idas infundáveis a consultas a médicos das mais diversas especialidades. Pediatras, homeopatas, alergologistas, etc. Tentávamos todos os tipos de tratamento. O mais comum eram as vacinas para alergia. Criamos um ambiente propício para uma criança alérgica viver e de nada adiantava. Minha filha simplesmente não parava de tossir. Tosse, doenças respiratórias, falta de ar, gripes, viroses, pneumonias diversas e uma caxumba, assim foi a infância de minha filha Júlia. Ela esteve internada 3 vezes até hoje. Duas delas sem ainda ter um diagnóstico preciso. Aos 3 anos ficou internada 3 dias e aos 5 anos, 7 dias, diagnóstico, pneumonia grave. Ela finalmente foi diagnosticada como Imunodeficiente aos 7 anos, no final de 2011. Após todos os trâmites iniciamos o tratamento no HSE - Hospital dos Servidores do Estado do Rio de Janeiro por volta de Fevereiro/Março de 2012. Pegamos a Imunoglobulina na RIO FARMES. Desde então, Júlia é muito bem atendida no denominado "Hospital Dia", espaço de referência na Pediatria do Hospital para casos como os dela. Júlia iniciou o tratamento com o TEGELINE que eu sempre pegava na RIO FARMES, mas depois que o Ministério da Saúde encontrou problemas na medicação, a farmácia começou a nos fornecer o OCTAGRAM. Hoje outra medicação é fornecida, o SANDOGLOBULINA. Nossa preocupação é sempre com relação a efeitos colaterais. Júlia não apresenta efeitos graves com a infusão do OCTAGRAM, e temos receio de mudança de medicação, mas ficamos reféns do que é disponibilizado na RIO FARMES. Acredito que uma evolução dessa disponibilidade de recursos seria a real necessidade das pessoas de uma medicação específica. Digo mesmo a escolha certa para cada caso. Soubemos de casos graves de crianças que após sofrerem a infusão com um certo tipo de medicação, sofreram danos tendo que passar dias internadas. Com a medicação correta para cada caso, situações como essas seriam minimizadas diminuindo assim gastos públicos com internações que poderiam ser evitadas. Após o tratamento Júlia começou a ter uma vida normal, correndo, brincando, se desenvolvendo. Júlia ama dançar. Mesmo melhorando a olhos vistos, Júlia teve uma recaída no início de 2013 e foi internada pela terceira vez. Dessa vez, já diagnosticada com Imunodeficiência Comum Variável, ficou 10 dias no CTI pediátrico. Júlia é uma criança feliz, inteligente, doce, amável e que não pediu para ter essa doença. Temos outra filha, Cecília, que hoje está com 3 anos e, graças a Deus, esbanja saúde. Periodicamente fazemos exames nas duas para acompanhamento e Cecília parece estar muito bem. Hoje Júlia além do tratamento com a infusão, tem um acompanhamento com uma endócrino, para seu desenvolvimento e faz terapia com uma psicóloga, pois não é fácil para uma criança o questionamento: Por que eu? Converso muito com amigos e familiares meus e vejo o quão grande é a ignorância no sentido de conhecimento desse tipo de doença. Não os culpo, pois mesmo eu, se não tivesse envolvido tão dramaticamente no caso de minha filha, dificilmente saberia algo sobre o assunto. Júlia hoje é tratada de 28 em 28 dias no HSE, sempre as terças-feiras e falta ao colégio por conta disso. Ela costuma ter dores de cabeça, sempre as sextas após o dia do tratamento. Só podemos ligar uma coisa a outra como um efeito colateral. Essas dores de cabeça se prolongam pelo dia, as vezes chegando ao sábado, depois passa. Ficamos sabendo por amigos pais de outras crianças com o mesmo problema que está sendo disponibilizada e testada uma medicação que seria aplicada</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>de forma subcutânea. Ficamos animados com a possibilidade, pois deste jeito, Júlia não precisaria perder aula e as possibilidades de um emprego no futuro seriam melhores, dado que ela não estaria obrigada a faltar pelo menos uma vez por mês de seus compromissos. Em suma, acreditamos que com os avanços na medicina, as coisas tendam a melhorar, mas para isso, a doença deve estar sempre nas agendas governamentais. Sou pai de uma criança IMUNODEFICIENTE e peço encarecidamente que não se esqueçam de todos que lutam para que essa doença seja reconhecida e divulgada. Obrigado.</p> <p>2ª: -</p>	

29/10/2014 Familiar ou amigo de paciente/usuário

1ª: Doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Meu nome é Andréa Bogado da Silva Lins, mãe de Júlia Lins Coutinho. Paciente com Imunodeficiência Comum Variável. Nós somos moradoras da cidade do Rio de Janeiro. Júlia nasceu de parto normal e foi amamentada até os oito meses de idade. Com quatro meses introduzimos a alimentação, pois em seguida voltaria a trabalhar e não teria como amamenta-la em tempo integral. Foi nesse momento que ela começou a apresentar os sintomas da doença. Seu primeiro antibiótico foi aos 6 meses de idade e desde então foi um atrás do outro. Com um ano ela entrou na escolinha e por conta da doença (que nos era desconhecida até o momento), ficou mais tempo em casa do que no colégio. Era uma pneumonia atrás da outra. O médico pediatra falava que ela era muito alérgica. Então encaminhou para um alergologista. Esse alergologista acompanhou a Júlia durante 4 anos. Nesse consultório, nunca nos foi pedido um exame de sangue para ver taxas como IGG, ou IGA.a quantidade de pneumonias e a dificuldade de resposta que ela tinha para os antibióticos. Amoxicilina já não surtia nenhum efeito no organismo de minha filha.Ela nunca melhorava com 7 dias de medicação. Via de regra, era necessário no mínimo 14 dias para ficar bem. Mas em seguida ela pegava uma virose que no fim virava uma nova pneumonia. Eram em média 10 pneumonias por ano, além das otites e sinusites.Entre os vários outros médicos que eu procurava em paralelo, como homeopatas, pneumologistas, outros alergologistas e até outros pediatras, nenhum conseguiu identificar o que ela realmente tinha. E com isso nossa vida era correr para a emergência do Copa'Dor de madrugada, na maioria das vezes. Era raro passarmos duas semanas sem visitar o hospital. Em 2010 procuramos mais uma médica que enfim começou a medir as taxas de IGG, IGM, IGE, IGA. Repetimos o exame de sangue 7 vezes e cada vez que ia ao consultório ela falava que o exame estava errado, que era para eu fazer em outro laboratório. E mesmo assim a médica não diagnosticou, mesmo as taxas dando bem abaixo da normalidade.Foi em 2011 que nos consultamos com o Dr. Carlos Loja que finalmente identificou e teve coragem de fazer o laudo. Ela faz parte de um grupo pequeno da população que tem a Síndrome de Imunodeficiência Comum Variável. Ela foi encaminhada para o SUS através do Hospital dos Servidores (HSE), já que o plano de saúde se negou em dar continuidade ao tratamento (aplicação de imunoglobulina) mensalmente. Hoje já estamos adaptados a rotina do HSE, com seus médicos, enfermeiros e equipe de apoio sempre presentes e prontos a nos atender. Pegamos a medicação na FARMES (farmácia do governo do estado) . No começo pegamos a TEGELINE que a principio deu muita reação. Em seguida pegamos a OCTAGRAM que vem tomando a mais de uma ano, desde que a TEGELINE foi proibida pela ANVISA. Temos receio de mudança das marcas deste medicamento, pois sabemos que é proveniente de sangue humano e que cada paciente se adapta melhor a uma determinada marca, podendo ter reações diversas a troca das mesmas. Portanto seria importante cada paciente receber a marca que melhor se adapta.Depois de três anos e meio em que ela esta recebendo o medicamento sem intervalos a melhora dela é visível a olho nu. Cresceu, desenvolveu e esta com o aspecto muito mais saudável. Ela conseguiu ficar um ano inteiro sem nenhuma infecção e com a fisioterapia respiratória conseguimos reverter a atelectasia pulmonar que ela tinha e a capacidade para correr e brincar melhorou muito.Depois de começar a medicação ela esteve internada no CTI por 10 dias para se recuperar de mais uma pneumonia grave, e no momento estamos tratando ela de mais uma pneumonia, em casa mesmo. Mas os episódios se repetem com bem menos freqüência, mas temos que estar sempre alertas pois sabemos que ela</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>não reage como o resto da população. Júlia é uma criança feliz que ama dançar e cantar, mas precisa enfrentar no seu dia a dia o peso de ser IMUNODEFICIENTE. Em suma, acreditamos que com os avanços da medicina ela possa cada vez mais ter uma qualidade de vida melhor, mas para isso ela tem que estar amparada pelo governo. O que queremos é que as Síndromes de IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS sejam reconhecidas como doenças raras para que essas pessoas sejam amplamente amparadas pelo governo.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou portadora de Imunodeficiência Comum Variável e faço reposição com imunoglobulina a cada 28 dias no Hospital São Paulo - Unifesp. Embora tenha uma vida normal, uma vez ao mês, tenho que me ausentar de casa, trabalho para fazer a reposição. De certa forma, existe o preconceito das empresas pela ausência. É necessário o deslocamento para a retirada do medicamento que também é próximo ao Hospital e longe de casa.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Bom dia ,sou mãe de um paciente com imunodeficiência comum variável e venho prestar minha contribuição,para que esta seja incluído no protocolo de doenças raras nossas necessidades.A alguns anos descobrimos o problema depois de uma grande peregrinação em hospitais diversas internações e como consequência uma seqüela pulmonar.Nesse período de anos pela busca de um diagnóstico preciso daquilo que meu filho tinha,fui conhecendo médico e pessoas que me auxiliaram nesse processo,até que se iniciou o tratamento na casa de imunologia da unifesp,la encontrei exames específicos que nesse período de anos de caminhada,onde descobriram o diagnóstico,o sus por sua vez nesse período gigantesco de caminhada ,nunca realizou esses exames que diagnosticariam a doença e facilitaria o diagnóstico e assim iniciar rapidamente o tratamentoMeu filho iniciou o recebimento via infusão de imunoglobulina ,desde que ele iniciou seu tratamento com a imunoglobulina percebo reações de algumas marcas ,não temos o direito de escolha da marca da imunoglobulina ,já que por sua vez alguns pacientes tem reações a algumas marcas,muitas vezes nossos filhos ficam por algum período sem receber a imunoglobulina pois ela seja a ficar em falta nas farmácias,a alguns meses temos recebido uma marca chamada tegeline que causa reação em alguns pacientes,quando chegamos a farmácia não temos opção de escolha pq só tem ela e msm tendo efeitos colaterais nossos filhos não podem ficar sem a medicação,temos ainda um problema do transporte para realizar o tratamento ,as infusões,vou usar meu filho como um dos exemplos,moro no fundão da zona leste de sp extremo da periferia ,para me deslocar uso 2 onibus ,um trem,um metrô ,só na ida e depois isso na volta e dependendo do risco que meu filho estiver de adquirir alguma infecção ou já estiver com alguma é mais um onibus,pois eu não tenho carro,a imunodeficiência traz como consequência diversas infecções e doenças que necessitam de especialidades diferentes o acompanhamento é extremamente necessário,não podendo deixar de ser realizado,mesmo com todos esse procedimentos temos óbitos que não param de ocorrer,por falta de conseguir o tratamento ideal ,a demora do diagnóstico,a dificuldade de adquirir a medicação,a falta de possibilidade de conseguir chegar ao local de tratamento,que olhem por nós e nossos filhos.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: paciente portadora de LAM</p> <p>2ª: paciente portadora de LAM</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: parente de portador de LAM</p> <p>2ª: parente de portador de LAM</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Minha filha, Maria Laura Prudêncio da Costa, possui Mucopolissacaridose e já está recebendo o tratamento. Ela tem apenas dois anos e através do tratamento ela poderá ter uma vida completamente normal.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: artigo científico sobre relato de caso de XANTOMATOSE CEREBROTENDINOSA</p> <p>2ª: PAGINA DO FACEBOOK GRUPO DE APOIO DOS PACIENTES DE XANTOMATOSE CEREBROTENDINOSA</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: A sobrinha da minha esposa tem mucopolissacaridose e já está fazendo o tratamento. O tratamento é muito importante para que os portadores da doença tenha uma melhora significativa na expectativa de vida.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: EU CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Paramiloidose Familiar</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou portador da Ataxia de Friedrich e necessito de remédios, tratamentos e equipamento muito caros e não possuo nenhum tipo de assistência governamental, muito menos qualquer amparo do Sistema Único de Saúde. Apesar de ser uma doença muito rara e caro o seu tratamento, até o momento não é coberto pela rede pública de saúde. Portanto, gostaria que esta doença fosse incluída na lista de doenças raras para fornecimento de remédios, tratamentos e equipamentos pelo Sistema Único de Saúde.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: A SAFE BRASIL, solicita que o Ministério da Saúde (SUS) Faça distribuição para os pacientes com Fenilcetonúria e outras patologias com restrições alimentares de produtos industrializados hipoproteicos através das UBS da mesma forma que são distribuídas as fórmulas. como se fosse uma cesta básica. Em maio de 2014, foi entregue para a Dra.. Clarice Petramale um pedido formal em mãos.</p> <p>2ª: A Safe Brasil, solicita alteração no protocolo da Fenilcetonúria para a inclusão do medicamento Kuvan para pacientes com Fenilcetonúria leve e moderada. Somente esses pacientes poderão ser beneficiados, através de um teste de sobre-carga. Essa população está em torno de menos de 10% dos pacientes. Segundo pesquisas realizadas recentemente. O benefício do uso da medicação por esses pacientes, seria a liberação da dieta. Recentemente foi protocolado um pedido dessa alteração para a Dra. Maria Ines Gadelha.</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: "Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como "síndromes hemangiomatosas", tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às "síndromes hemangiomatosas" representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às "síndromes hemangiomatosas" necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para as Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>(pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8)Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo. ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Minha esposa é portadora Polineuropatia amiloidótica familiar precisamos de medicações do sus e tratamento medico</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: A ASSOCIAÇÃO AMIGA DOS FENILCETONÚRICOS DO BRASIL SAFE BRASILSolicita para o Ministério da saúde (SUS) A distribuição de produtos industrializados hipoproteicos para pacientes com Fenilcetonúria e outras patologias com restrições alimentares. através das Secretarias de Saúde dos Estados os mesmos, seriam distribuídos aos pacientes pelas UBS. Unidades Básicas de Saúde, da mesma forma que são distribuídas as fórmulas metabólicas. Em maio deste ano 2014, foi entregue em mãos da Dra. Clarice Petramale um pedido formal.</p> <p>2ª: ASSOCIAÇÃO AMIGA DOS FENILCETONÚRICOS DO BRASIL SAFE BRASILSolicita alteração do protocolo da fenilcetonúria com a inclusão do medicamento KUVAN para os pacientes com fenil leve e moderada.Somente esse pacientes poderão ser beneficiados após um teste de sobrecarga. Este benefício iria liberar os pacientes da restrita dieta que são obrigados a seguir. Recentemente foi protocolado o mesmo pedido para a dra. Maria Inês Gadelha para avaliação.</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Referente a doença de Still do adulto, deve ser incluído também no mesmo PCDT a artrite idiopática juvenil (AIJ) forma sistêmica, pois trata-se da mesma doença tanto na criança quanto no adulto, com nomenclatura diferentes.Referente ao tratamento das doenças acima, deve-se incluir terapia anti-IL 1, no caso o único aprovado aqui no Brasil é o canaquinumabe.</p> <p>2ª: Incluir no grupo das imunodeficiências, as doenças autoinflamatórias, por exemplo: CINCA, TRAPS, Blau, FFM, etc..</p>	
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Gostaria de dizer o quanto acho importante que a Imunodeficiência Comum Variável seja reconhecida como uma doença rara, especialmente pela dificuldade de seu diagnóstico e gravidade de suas consequências. Tive a oportunidade de me consultar com os melhores médicos de SP e nenhum conhecia meu diagnóstico. Fiquei cerca de 3 anos muito doente, sem qualquer perspectiva de tratamento. A ICV é uma doença muito grave e precisa de tratamento rápido.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Instituição de saúde / hospital	<p>1ª: Sugiro incluir artrite idiopática juvenil - sistêmica, além da doença de Still do adulto. Porque as duas doenças compartilham as mesmas características clínicas e patogênicas. Uma vez que evidências científicas sugerem que apesar da etiologia desconhecida, na patogênese de ambas ocorre uma alteração na regulação no complexo do inflamassoma, que resulta em uma produção exagerada de IL 1 beta. Além disso, o impacto de uma doença crônica em uma criança é bem maior que no adulto, já que a expectativa de vida é bem maior.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Meu filho Luiz Carlos Fernandes, é imunodeficiente. Foi descoberto em 2008 quando teve um quadro de meningite. De lá para cá faz uso de gamaglobulina a cada 21 dias, seria muito bom se conseguisse-mos que os pacientes como ele tomassem a gama em casa pois não precisaria deslocar do ambiente de casa para um hospital onde o risco de infecções é maior.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: ATENDIMENTO MULTIDISCIPLINAR PARA PORTADORES DA PAF - POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR, DISPONIBILIZAÇÃO DE SUPLEMENTAÇÃO ALIMENTAR, INSUMOS E MEDICAMENTOS, ACESSIBILIDADE AO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DAS SEQUELAS.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: O que observamos no caso da Fibrose Cística, cujo tratamento é assumido pelo setor público, foi uma enorme evolução no conhecimento da doença, na sobrevida dos pacientes e na aplicação para outras doenças pulmonares. Doenças com comprometimento pulmonar, como a Linfangioleiomiomatose, a Histiocitose de células de Langerhans e a Deficiência de alfa1-antitripsina precisam ter seu tratamento subsidiado pelo setor público. Pacientes serão beneficiados e deixarão de ser chamados portadores de doenças órfãs.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Ministério da Saúde	<p>1ª: com remédios</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Contribuições em anexo</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: "Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como "síndromes hemangiomatosas", tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às "síndromes hemangiomatosas" representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às "síndromes hemangiomatosas" necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para as Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>(pamidronato e/ou ácido zoledrônico) para a Síndrome de Gorham-Stout (linfangiomatose óssea difusa com efusões pleurais/pericárdicas).7)Acompanhamento Hematológico para o controle dos índices de coagulação, comumente alterados nas malformações vasculares.8)Acompanhamento multiprofissional por equipes especializadas em aparelho locomotor e fisioterapia para síndromes de dificuldade de locomoção (particularmente Proteus, Klippel-Trenaunay, Gorham-Stout): médico ortopedista, médico fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional.9)Acompanhamento psicológico, considerando a complexidade dos casos.10)Acompanhamento/Aconselhamento genético para as famílias afetadas.O início precoce do tratamento especializado e a atenção global e multiprofissional são os diferenciais para uma evolução favorável da doença.As sugestões acima foram devidamente revisadas por médicos da área e pautadas na bibliografia abaixo.ABRAPHEL – Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: SOU PORTADORA DA DOENÇA RARA Polineuropatia Amiloidótica Familiar. TENHO DIFICULDADES PRA SE EQUILIBRAR. SINTO DORES NOS PÉS E NÃO TENHO CONDIÇÕES DE TER ACESSO AO REMÉDIO TAFAMIDIS, POIS É FORNECIDO APENAS NA EUROPA. PRECISO DE ACOMPANHAMENTO MÉDICO. USO LÍRICA.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: ESCOLHA DOS MÉDICOS QUE FARÃO OS PROTOCOLOS CLÍNICOS E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS DAS DOENÇAS RARAS PRIORIZADAS. UMA VEZ QUE NÃO SÃO TODOS OS MÉDICOS QUE POSSUEM CONHECIMENTOS ESPECÍFICOS A CADA UMA DAS DOENÇAS RARAS, É MUITO IMPORTANTE QUE AS ASSOCIAÇÕES DE APOIO CONTRIBUAM PARA TORNAR ESSA ESCOLHA SUFICIENTEMENTE ADEQUADA.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Leandro Silveira tenho uma amiga portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza 25 anos, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Guilherme Rosa Colossi e tenho uma amiga portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza 25 anos, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Vinícius Duarte tenho uma amiga portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza 25 anos, toma apenas cloridrato de doxiciclina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: meu filho, era portador de uma doença rara e como ele muitas outras crianças necessitam serem tratados o mais rápido possível, e assim sendo é necessário consultas mais rápidas, para terem pelos menos qualidade de vida e em muitos casos inclusão social.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Meu nome é Michele dos Santos, sou mãe de Murilo Rodrigues dos Santos, hoje com 17 anos portador da Síndrome Genética Ehlers Danlos tipo I na forma grave(CID Q79.6), a qual lhe ocasionou várias doenças secundárias a Síndrome, entre elas a Imunodeficiência Primária com o nome de Hipogamaglobulinemia (CID D80.0), que é a causa de diversos tipos de infecção, que muitas vezes pode vir a se complicar pois ele não produz defesa contra bactérias, vírus e fungos presentes em todas as partes, Duas doenças raras e duas doenças graves...vou falar primeiro da Imunodeficiência Primária...apesar do Murilo ser diferente desde bebê ele teve infecções leves enquanto eu o amamenteei durante 1 ano e 10 meses quando parei de amamenta-lo ele começou a ter infecções de repetição...vivia em uso de antibiótico pegava tudo...teve infecções importantes algumas graves com internação..tipo pneumonia, urina, intestino, amigdalites, sinusites...todas infecções o acompanhavam...depois de operar o nariz e garganta com 4 anos em diadema (moramos em Votorantim interior de SP foi encaminhado por Urgência pois quase o perdi aqui na minha região com paradas respiratórias) por apresentar suspeitas diagnósticas foi encaminhado a UNIFESP(Escola Paulista de medicina)...diagnóstico veio com 5 anos de idade após exames ser portador de hipogama (IDP) assim como Tb ser portador da SED faz tratamento desde os 5 anos de idade na UNIFESP paciente de várias especialidades...de inicio a imuno inicio profilaxia com antibióticos mais mesmo assim Murilo adoecia muito...usuário de imunoglobulina a 10 anos...a qualidade de vida melhorou muito com o remédio sem infecções graves com internações...mais mesmo assim adoecer com facilidade...o porque as IDPS merecem entrar como doença rara...a doença é desconhecida até mesmo no meio médico...temos problemas de todos os tipos...a maioria das pessoas nunca se quer ouviram falar e nossos filhos não tem direito a nada nem a vida....tudo é dificultado...o CID da doença apesar dela ser rara e grave não da direito a nada...o Meu filho no decorrer desses anos tive que entrar com ordens judiciais para obter direitos básicos, sofremos com a falta da imunoglobulina por vários anos até que em 2007 entramos com ação coletiva contra o ministério da saúde por causa da falta da imunoglobulina apesar de ser um remédio essencial a vida de meu filho e de tds os outros usuários...resolveram ficamos 3 anos sem falta, em 2011 começaram as reações as marcas...ministério da saúde só compra uma marca de imunoglobulina... Imunoglobulina é uma medicação Biológica Humana...não é genérica...meu filho teve reação leve a vigan e reação muito grave a tegeline (pensei que o perderia ali)...recorri outra vez a procuradoria da republica em SP...ali junto de outros pacientes entramos com outra ação coletiva pois muitas pessoas estavam tendo reação a péssima marca tegeline e meu filho como necessitava urgente de outra marca entrei com ação individual contra a UNIÃO ...meu filho passou por pericia federal a qual comprovou sua necessidade e ganhamos a causa e desde então passamos a receber em casa para 1 ano as marcas que ele pode usar...mais mesmo o advogado mandando expediente meses antes ainda ocorre atrasos...Precisamos que o ministério da Saúde compre pelo menos 3 marcas de imunoglobulina para o médico poder prescrever a qual melhor se adapta ao paciente...muitas vezes necessita de antibióticos potentes por muitos dias e muitas vezes os antibióticos existentes a na rede pública já não mais funciona...meu filho mesmo pegando tudo viajou durante muitos anos em uma perua municipal lotada de doentes...saíamos as 4 hrs da manha passamos em tudo quanto é hospital da capital e voltávamos sempre tarde da noite...sempre viajamos a UNIFESP no mínimo 1 vez por semana as vezes várias vezes na semana,</p>	<p>Clique aqui</p>

fazemos esse trajeto a 14 anos...meu filho acabava exposto a tudo e continuava adoecendo muito depois de muito luta com o município de nossa residência...novamente recorri a justiça e consegui o direito de ele ter um carro individual ao tratamento...vida de imuno nunca é fácil...agora imagina com uma Síndrome rara e grave junto e várias doenças secundárias ao quadro...hoje o Murilo tem os seguintes diagnósticos: Síndrome de Ehlers Danlos tipo I na forma grave, Hipogamaglobulinemia (IDP), prolapso valva mitral com insuficiência e discreta repercussão, Prolapso valva tricúspede sem repercussão, extrasístole ventricular, hidronefrose leve rim esquerdo, epilepsia, síndrome de amplificação dolorosa (que só agora sabemos ser da SED dores desde 3 dias de vida),frouxidão ligamentar, refluxo gastro esofágico com esofagite (somente agora depois de descobrir ser SED grave gastro descobriu por exame gastroparesia de 50%), rinite, catarata em ambos os olhos,Psoríase grave,linfedema em membro inferior esquerdo (sequela de erisipela), e por exames esse ano Também comprovaram grande distúrbio do sono...faz uso continuado de diversas medicações as quais só consegui manter com ordem judicial hj sua receita básica mensal de remédios não fornecidos pela rede beira 3.500,00 mensais...“Temos o Direito a existir meu filho como todos os portadores de qualquer tipo de Imunodeficiência Primária merece viver com um mínimo de dignidade e respeito...Merecemos entrar nesse protocolo das diretrizes de doenças raras e ter pelo menos direitos básicos que o SUS dá a tantas doenças e nossos filhos com doenças Genéticas Raras e Graves não tem direito a nada nem a VIDA , nos ajudem a mudar essa realidade e salvar vidas” o imunodeficiência pode estar presente na família de qualquer pessoa...Sem Mais, obrigado Michele

2ª: Meu nome é Michele dos Santos, sou mãe de Murilo Rodrigues dos Santos, hoje com 17 anos portador da Síndrome Genética Ehlers Danlos tipo I na forma grave(CID Q79.6)...A Síndrome de Ehlers Danlos por ser Rara e invisível aos olhos...seu diagnóstico é difícil...Os primeiros sintomas foram as dores desde 3 dias de vida e que o acompanham por quase 18 anos...tem por características básicas a hiper mobilidade associada a hiperelasticidade da pele, dores de diversos tipos como também fadiga crônica...teve o diagnóstico da SED aos 5 anos na UNIFESP mas passamos 16 anos por desconhecimento até mesmo no meio médico achando ser um tipo II leve...e somente no final do ano passado conhecemos a realidade da SED...tudo que Murilo tem é secundário a ela...os diagnósticos continuam sendo fechados...muitas doenças apareceram no decorrer dos anos...Murilo teve problemas de diversos tipos...evoluções em diversas partes do corpo...a SED é um doença de causa genética a qual a mutação é no genes do colágeno e todo sistema conjuntivo é feito de colágeno...O murilo nunca teve uma vida normal pois sua vida sempre se deu entre médicos exames...remédios...ele precisa de uma equipe multidisciplinar...Hoje tem os seguintes diagnósticos secundários a SED: Hipogamaglobulinemia (Imunodeficiência Primária Rara e Grave também), prolapso valva mitral com insuficiência e discreta repercussão, Prolapso valva tricúspede sem repercussão, extrasístole ventricular, hidronefrose leve rim esquerdo, epilepsia, síndrome de amplificação dolorosa (que só agora sabemos ser da SED dores desde 3 dias de vida),frouxidão ligamentar, refluxo gastro esofágico com esofagite (somente agora depois de descobrir ser SED grave gastro descobriu por exame gastroparesia de 50%), rinite, catarata em ambos os olhos,Psoríase grave,linfedema em membro inferior esquerdo (sequela de erisipela), e por exames esse ano Também comprovaram grande distúrbio do sono...faz uso continuado de diversas medicações as

[Clique aqui](#)

quais só consegui manter com ordem judicial hj sua receita básica mensal de remédios não fornecidos pela rede beira 3.500,00 mensais...Em tratamento continuo a vários anos com diversas especialidades pois teve evolução em quase todas partes, são elas: Genética, Imunologia, Cardiologia, Neurologia, Dermatologia, Reumatologia, Nefrologia, Otorrino, Gastro, Oftalmo, Vascular, Fisioterapia, Hidroterapia, Fono, nutrição, psicóloga e Dentista.Então somos provas vivas do que a falta de conhecimento pode fazer a nossas vidas necessitamos de atenção pois quando o filho da gente diz "dói tudo" ninguém vê... ninguém acredita...Mas é assim que ele se sente quebrado moído...Se a SED fosse vista seria muito fácil a nossa vida... a vida dos médicos e o diagnóstico...Infelizmente não é assim e a maioria não leva a sério...Então se você tem, leve a sério...Se você conhece alguém que tenha, leve a sério...Se você não tem nem conhece alguém que tenha, Estude, aí você, talvez leve a sério...Passamos 16 anos entre diversos especialistas cada uma cuidando de sua doença separadamente achando ser SED II bem leve e a causa era única SED I NA FORMA GRAVE...precisamos que o Ministério da saúde libere exames para genética avaliar melhor o caso pois o caso de meu filho ainda pode se tratar de nova mutação...Então como Todos Vocês podem ver temos fortes motivos para SED também entrar nesse protocolo de Doenças Raras e grave no caso do meu filho...Existem muitos portadores de SED sem tratamento...muitos não tem o tratamento que meu filho teve a sorte de ter pela UNIFESP mas mesmo em uma Universidade tão grande ainda sofremos por direitos básicos...por um CID que não dá direito algum...por falta de conhecimento até mesmo entre os profissionais da saúde..Meu Filho Assim como Todos portadores De doenças Raras e Graves tem direito a VIDA nos ajudem dando esses direitos a todos portadores...Sem mais, ObrigadoMichele dos Santos

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Em primeiro lugar, proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Se houve critério, não houve transparência nem divulgação delas ao público. As autoridades do Ministério da Saúde também precisam levar em conta o número de pacientes portadores da doença. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedreich registrados na FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), único registro confiável e público no mundo sobre a doença. So que no Brasil esse número é muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook há menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedreich, há dezenas de pessoas que não se registraram na FARA e, portanto, estão invisíveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque não leem inglês e se sentem intimidados em responder ao questionário. Outros porque perderam a crença nas instituições e na cura. So nessa avaliação factual, o número de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos critérios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberação de interferon gamma (Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedreich. Há na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiência está em curso em outros países, como Estados Unidos e Itália, sem a menor restrição por parte das autoridades. A experiência da Noruega está sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Há vários cientistas e médicos favoráveis ao tratamento. Um dos pareceres médicos de suporte ao uso do interferon gamma é de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciência Bioquímica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (tradução não oficial) para o português. O áudio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o título "Novel approaches to raising Frataxin in people with Friedreich's Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial é sobre outra abordagem da frataxina. "....Queremos conversar com vocês sobre a questão do interferon gamma, que começou há algum tempo. Esse não é exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominação seria programa de reposicionamento de drogas ou de repropósito de drogas. O interferon gamma é uma droga já disponível no mercado para outras indicações médicas e acreditamos ter observado que também pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedreich. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma é uma substância natural, feita pelas nossas células; é uma citocina natural, que é feita principalmente pelas células T, mas também por outras células do corpo humano. Toda vez que vemos um vírus ou temos uma infecção bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele é muito importante para respostas imunológicas, contra vírus, contra infecções bacterianas. Ele também faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas.Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais.Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico.Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas)Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells).Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes.Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais.A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluida na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro.Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho.Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias.Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal.Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora.Como podemos ver aqui, a maioria dos testes feitos nessa maquina mostram que as

cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as não tratadas com medicamento. Essa foi uma evidência forte do impacto neurológico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neurônios e, em especial, nos neurônios dos ganglios das raízes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) são seções do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa seção de cobaias que não receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade é diferente, há mais frataxina. Os neurônios dos ganglios das raízes dorsais de fato contêm mais frataxina, como se previa, e isso é apenas uma quantificação. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias não tratadas, como se vê aqui, há sinais de degeneração das células, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estão normais. Isso é o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tentá-los em pacientes. O interferon é uma droga já disponível no mercado. Existem vários interferon gamma na natureza, de variadas extensões, mas, como droga, existe só um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicação foi aprovada, há duas décadas, para a cura de duas doenças raras em bebês: granulomatose crônica, uma doença imunológica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento contínuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA (Food and Drug Administration) e da Agência Europeia de Medicina a designação “droga orfã” para o tratamento da ataxia de Friedreich, um estágio do processo regulatório relativo a dosagens, segurança e eficácia. Isso não significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedreich foi aprovado, é apenas um status regulatório para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmacêuticas. (Explicação obtida fora da palestra do dr. Testi: Por exemplo, a regulamentação das drogas orfãs em geral reconhece o fato de que talvez não seja possível fazer experiências clínicas com mil pessoas, uma vez que o número de pessoas afetadas pela doença em questão pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG é usado para a cura de duas doenças raras com a aplicação de injeções subcutâneas três vezes por semana. Esta é uma indicação que consta da bula do remédio. São cerca de 100 microgramas por injeção em adultos, um pouco menos para crianças, três vezes por semana. Há alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeça, e a principal contraindicação é hipersensibilidade ao medicamento. Nós começamos há pouco a fase II da experiência clínica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informação que queremos obter nesse estudo é se os pacientes de AF, como as cobaias, são capazes de aumentar a produção de frataxina. Não há uma meta clínica nesse momento, o que buscamos é uma indicação bioquímica de que o interferon gamma aumenta o nível de frataxina nos pacientes. Usaremos células nucleares do sangue periférico para quantificar o nível de frataxina antes e depois das injeções. Sabemos que este pode não ser o melhor biomarcador molecular, mas é o que temos disponível no momento. Queremos confirmar que a segurança e a tolerabilidade são boas. Trata-se de um medicamento em circulação no mercado há 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta é uma mesa secundária nessa experiência clínica. Os pacientes recebem 3

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it.O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente.O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia.Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015."A lei 12.401 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.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: precisamos de medicamentos POLINEUDÓTICA FAMILIASROPATIA AMILOI</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição. Eu como pai e minha família nos sentimos frustrados e abandonados, pelos que acham que essas coisas só acontecem com os outros...</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Para o diagnóstico da minha doença foi muitíssimo complicado, há mais de quinze anos, Doença de Addison- Insuficiência Adrenal Primária. passei por vários médicos, fui internada várias vezes, perdi muito peso na época, me receitavam remédios que só pioravam meu estado. Tive que gastar muito e com médico particular, exames particulares para conseguir o diagnóstico e tratamentos corretos. Total desconhecimento da classe médica. Peço o reconhecimento da minha doença e tratamento integral pelo SUS.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Empresa	<p>1ª: Em referência à Consulta Pública sobre a Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, a Novartis expressa aqui sua contribuição, no intuito de solicitar a inclusão na lista de doenças prioritárias para elaboração de Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) a seguinte doença: 1. ARTRITE IDIOPÁTICA JUVENIL SISTÊMICA A Artrite Idiopática Juvenil Sistêmica (AIJS) é atualmente classificada com um subtipo das Artrites Idiopáticas Juvenis (AIJ), que englobam, entre outras, a AIJ oligo/poliarticular. A AIJS representa aproximadamente 4–15% de todas as formas de artrite idiopática juvenil (AIJ)⁸, que por sua vez tem uma incidência de 1 a 22 por 100.000 pessoas e uma prevalência de 8 a 150 por 100.000 pessoas.^{9,10,11} A AIJS é classificada como: artrite de &#8805; 1 articulação, por pelo menos 6 semanas de duração em crianças menores de 16 anos, com ou precedida por febre de pelo menos 2 semanas de duração, documentada diariamente por pelo menos 3 dias e acompanhada de 1 ou mais dos seguintes sinais/sintomas: • Rash eritematoso evanescente (não fixo) • Linfadenomegalia generalizada • Hepatomegalia ou esplenomegalia • Serosite A AIJ oligo/poliarticular apresenta diferente classificação, podendo apresentar fator reumatoide positivo ou negativo, associado a artrite em mais de 5 articulações nos primeiros 6 meses de doença. Em ambas as doenças – AIJS e AIJ oligo/poliarticular – deve-se excluir: psoríase ou história de psoríase em parente de primeiro grau, artrites em paciente masculino com HLA-B27 positivo após 6 anos, espondilite anquilosante, entesite, sacroilite com doença inflamatória intestinal, síndrome de Reiter ou uveíte aguda anterior, ou história destas doenças em parente de primeiro grau, fator reumatoide negativo em pelo menos 2 ocasiões, com 3 meses de diferença e a presença de AIJS. A AIJ oligo/poliarticular e a AIJS apresentam fisiopatologia diferente, sendo a AIJ oligo/poliarticular mediada por resposta autoimune com participação do sistema imune adaptativo. Nesta apresentação clínica, há maior participação de linfócitos e a interleucina 1&#946; (IL-1 &#946;) não parece ter papel preponderante. Por sua vez, AIJS apresenta etiologia desconhecida, com preponderância de resposta do sistema imune inato, com a desregulação no complexo inflamassoma e uma superprodução da citocina pró-inflamatória interleucina 1&#946; (IL-1 &#946;), exercendo papel pivotal na patogênese dessa doença. Desta forma, a AIJS é caracterizada como uma doença autoinflamatória. Como consequência destas diferenças entre AIJS e AIJ oligo/poliarticular, a Academia Americana de Reumatologia atualizou suas diretrizes de tratamento, sendo as recomendações diferentes para AIJS em relação à AIJ oligo/poliarticular.⁸ A AIJS e a Doença de Still do Adulto (AOSD) são nomenclaturas utilizadas para a mesma doença, com variação apenas com relação à faixa etária e que compartilham as mesmas características clínicas e biológicas.^{6,7} Considera-se AIJS crianças e adolescentes até 17 anos de idade com artrite crônica associada à febre e a outras manifestações sistêmicas, enquanto que o termo AOSD é empregado para aqueles com idade igual ou superior a 18 anos.¹ Alguns estudos demonstraram que a doença de Still do Adulto e Artrite Idiopática Juvenil Sistêmica apresentaram semelhanças clínicas e laboratoriais significativas, ^{4,5} portanto devem ser consideradas como a mesma doença. Em 2002, Luthi et al. realizaram uma revisão retrospectiva para avaliar através de dados clínicos se pacientes adultos diagnosticados com AOSD (n=10) e pacientes adolescentes com AIJS (n=9) representavam um continuum de uma mesma doença. Não foram encontradas diferenças estatísticas entre os dois grupos em relação à apresentação clínica inicial e durante o seguimento. Portanto, os autores concluíram que os</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>pacientes adolescentes diagnosticados com AIJS apresentaram o início e o curso da doença semelhante aos pacientes com AOSD, o que mais uma vez comprova que a AIJS e a AOSD sejam uma mesma doença inflamatória.5Sabendo-se da priorização do PCDT para Doença de Still do Adulto e considerando-se as diferentes opções terapêuticas para AIJS em relação à AIJ oligo/poliarticular, julgamos oportuno e necessário a priorização da AIJS em conjunto com a Doença de Still do Adulto, diferenciando-se o PCDT de AIJS do PCDT de AIJ oligo/poliarticular, esta forma tendo sido considerada e incluída previamente no PCDT de artrite reumatoide, publicado em Diário Oficial de 2013. Referências1. Still, GF. On a Form of Chronic Joint Disease in Children. <i>Med Chir Trans.</i> 80:47-60, 1897.2. Bywaters, EG. Still`s disease in the adult. <i>Ann Rheum Dis.</i> 30 (2), pp. 121–133, 1971.3. Lequerré, T e col. Interleukin-1 receptor antagonist (anakinra) treatment in patients with systemic-onset juvenile idiopathic arthritis or adult onset Still disease: preliminary experience in France. <i>Ann Rheum Dis.</i> 67:3 302-308, 2008.4. Cabane J, Michon A, Ziza JM, Bourgeois P, Bletry O, Godeau P, et al: Comparison of long term evolution of adult onset and juvenile onset Still`s disease, both followed up for more than 10 years. <i>Ann Rheum Dis.</i> 49:283–285, 1990.5. Luthi F, Zufferey P, Hofer MF, So AK: Adolescent-onset Still`s disease: characteristics and outcome in comparison with adult-onset Still`s disease. <i>Clin Exp Rheumatol.</i> 20:427–430, 2001.6. Kalliolias GD, Georgiou PE, Antonopoulos IA, Andonopoulos AP, Liossis SNC. Anakinra treatment in patients with adult-onset Still`s disease is fast, effective, safe and steroid sparing: experience from an uncontrolled trial. <i>Annals of the Rheumatic Diseases.</i> vol. 66, no. 6, pp. 842–843, 2007.7. Mellins, E. D. et al. Pathogenesis of systemic juvenile idiopathic arthritis: some answers, more questions. <i>Nat. Rev. Rheumatol.</i> 7, 416–426, 2011.8. Ringold S, et al. 2013 Update of the 2011 American College of Rheumatology Recommendations for the Treatment of Juvenile Idiopathic Arthritis Recommendations for the Medical Therapy of Children With Systemic Juvenile Idiopathic Arthritis and Tuberculosis Screening Among Children Receiving Biologic Medications. <i>ARTHRITIS & RHEUMATISM.</i> Vol. 65, No. 10, October 2013, pp 2499–2512.9. Gare BA. Juvenile arthritis—who gets it, where and when? A review of current data on incidence and prevalence. <i>Clin Exp Rheumatol</i>, 17 (1999), pp. 367–374.10. A.M. Prieur, E. Le Gall, F. Karman, et al. Epidemiologic survey of juvenile chronic arthritis in France: comparison of data obtained from two different regions. <i>Clin Exper Rheumatol</i>, 5 (3) (1987), pp. 217–223.11. N. Moe, M. Rygg. Epidemiology of juvenile chronic arthritis in northern Norway: a ten-year retrospective study. <i>Clin Exp Rheumatol</i>, 16 (1) (1998), pp. 99–101.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Ariane, 19 nos, estudante. Desde os 3 anos de idade apresento consecutivas inflamações respiratórias, já fui diagnosticada 5 vezes com pneumonia dupla, fiquei internada 15 vezes, minha internação mais curta teve duração de 15 dias, e a mais longa 45 dias. Depois de passar nos tomando antibióticos repetitivamente, os mesmos acabaram não fazendo mais efeito. Me levando agora diretamente para as UTIs. Aos 17 anos, apareceram nódulos nos meus pulmões, com o exame PETSCAM (que precisei pagar com minha renda, pois o SUS e o plano de saúde não cobrem) descobri que tinham vários espalhados pelo corpo, inclusive cérebro. Passei por três biópsias para retirada dos tumores, mas o resultado de todas foi inconclusivo. Os médicos já não tinham mais o que fazer, afinal, eu tinha um câncer, mas eles não sabiam qual. Foi no mês de Novembro de 2013 que cheguei a UTI do Hospital São Paulo/ UNIFESP pela última vez, com crise de asma, febre alta, batimentos cardíacos a 180 e pneumonia. Passei meu aniversário de 18 anos no hospital. Foi então que resolveram solicitar alguns exames para checar a imunidade. Depois disso, fui enfim diagnosticada com uma doença rara de imunidade (Imunodeficiência Comum Variável). Os nódulos são um resposta do meu sistema imunológico á agressiva dosagem de antibióticos que tomei durante a vida e os problemas respiratórios foram solucionados com o aumento da imunidade. Hoje, faço infusão de 50mg de imunoglobulina uma vez por mês na UNIFESP, porém tenho reações alérgicas á duas, de três marcas da medicação. Ou seja, como não podemos optar por uma marca, só posso tomar a medicação no mês que esta sendo feita a distribuição da marca compatível com meu organismo. Passei 18 anos da minha vida ouvindo diagnósticos falsos, não por incompetência de médicos que me atenderam, e sim pela desinformação. Para pessoas como eu, uma informação basta para decidir entre a vida e a morte. Se a IDPS fossem reconhecidas como doenças raras e graves, os médicos teriam conhecimento sobre as mesmas, logo nós não teríamos que passar por tantas internações, cirurgias, e etc. Eu não teria perdido 2 anos de colégio. Bebês não estariam morrendo com reação alérgica á BCG. Pessoas não estariam morrendo por falta de informação...</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Empresa	<p>1ª: Em referência à Consulta Pública sobre a Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, a Novartis expressa aqui sua contribuição, no intuito de solicitar inclusão na lista de doenças prioritárias para elaboração do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) a seguinte doença: 1. Síndromes Periódicas Associadas à Criopirina - CAPSO termo CAPS refere-se a uma doença sistêmica extremamente rara, autoinflamatória, com primeiras manifestações na infância ou até na fase neonatal. Conforme é mencionado no objetivo proposto pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, a necessidade de “reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos” e “garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades”, é de fundamental importância o diagnóstico precoce desta doença, a fim de garantir o melhor acompanhamento e tratamento da mesma. Epidemiologia Seguindo-se a consideração feita pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que define doença rara como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos, a incidência de CAPS é estimada em 1 paciente a cada 1.000.000 de habitantes mundialmente. 1 No Brasil, em estudo multicêntrico realizado por Jesus e col. que avaliou a prevalência de defeitos genéticos na suspeita clínica de síndromes autoinflamatórias em 102 pacientes, foram identificados 28 pacientes com CAPS. 2 Etiologia: CAPS é uma doença autossômica dominante, ou seja, um indivíduo com CAPS tem 50% de chances de ter a prole afetada (3). É causada por mutações no gene NLRP3 (CIAS1), localizado no cromossomo 1q44, que levam à produção excessiva da citocina pró-inflamatória IL-1; e consequente estado inflamatório sistêmico caracterizado pela produção aumentada de reagentes de fase aguda como proteína C reativa (PCR) e proteína amiloide A sérica (SAA). Até 50% dos casos de CAPS são resultado de mutações de novo, incluindo a maioria dos pacientes com NOMID. Quadro clínico: A apresentação clínica da CAPS engloba um amplo espectro de gravidade, podendo ser de leve a grave. Historicamente, a CAPS foi descrita como 3 entidades clínicas separadas com sintomas sobrepostos. Entretanto, a descoberta de uma causa genética comum indica que esses estados não são separados, mas representam um continuum de fenótipos da mesma doença. Os fenótipos de CAPS incluem as seguintes formas: Síndrome autoinflamatória Familiar Associada ao Frio (Familial Cold Autoinflammatory Syndrome – FCAS), Síndrome de Muckle Wells (Muckle Wells Syndrome – MWS) e Doença Inflamatória Multissistêmica de Início Neonatal (Neonatal-Onset Multisystem Inflammatory Disease – NOMID) ou Síndrome Neurocutâneo-Articular Crônica Infantil (Chronic Infantile Neurological Cutaneous Articular Syndrome – CINCA). Além da base genética, os espectros compartilham aspectos do quadro clínico e resposta uniforme ao tratamento com antagonistas de IL-1. Não existe uma relação clara entre genótipo/fenótipo de tal forma que a mesma mutação pode dar origem a um fenótipo grave em um paciente e leve em outro. 4,5 Assim sendo, uma única mutação NLRP3 (CIAS1) pode se manifestar como uma em três apresentações clínicas entre indivíduos ou famílias diferentes. 5 Por isso, é mais factível considerar CAPS como “spectrum de uma única doença” como proposto pelo Professor Hawkins (UK), expert no campo de CAPS. 3 Recentemente,</p>	<p>Clique aqui</p>

foi publicado um relato em que é descrita uma mutação única em NLRP3 (CIAS1) em uma família, sendo que diferentes membros apresentam diferentes fenótipos: uma filha com fenótipo de Muckle-Wells, um filho com FCAS e o pai com sobreposição de MWS-FCAS.⁴ As características clínicas dos 3 fenótipos podem ser sobrepostas (Tabela 1). Pacientes com MWS podem apresentar comprometimento do sistema nervoso central (SNC), que é observado de forma mais frequente nos pacientes com NOMID,^{5,6} e pacientes com FCAS podem desenvolver amiloidose AA. No entanto, todos os pacientes, a despeito do fenótipo da doença, respondem ao tratamento anti-IL-1. A CAPS se apresenta como um estado inflamatório multissistêmico com duração por toda a vida e que aparece precocemente na infância. Artrite destrutiva, surdez neurosensorial, perda da acuidade visual, retardo mental e disfunção de alguns órgãos por amiloidose são complicações típicas de CAPS.^{7,8,9} Uma das consequências mais graves da inflamação persistente é a amiloidose AA, condição causada pela produção excessiva de proteína sérica amiloide A (SAA), que leva ao depósito amiloide e aumenta o risco de insuficiência renal e óbito e está presente em até 25% dos pacientes com MWS¹⁰. Tratamento: Antes da descoberta do gene NLRP3 (CIAS1) e do desenvolvimento do tratamento dirigido para a IL-1, o tratamento era focado no controle de sintomas para suprimir a inflamação, que incluíam agentes inespecíficos como anti-inflamatórios não esteroidais (AINEs), altas doses de esteroides e agentes imunossupressores/citotóxicos que, não só não eram efetivos no controle dos sintomas, mas também falharam em controlar a progressão e complicações de longo prazo de CAPS como amiloidose. Além disso, esses agentes apresentavam toxicidade considerável (10). As descobertas recentes da causa genética de CAPS e do papel da IL-1 na fisiopatologia da doença levaram ao desenvolvimento de tratamentos dirigidos para a IL-1¹¹; que mudaram completamente a expectativa e qualidade de vida destes pacientes.¹¹

Conclusão: Como a escolha das doenças prioritárias deve ser justificada a partir de alguns critérios, dentre eles o diagnóstico precoce e o tratamento (existe tratamento específico para a doença), com melhora subjetiva e objetiva das comorbidades e sintomas, e sabendo que estão disponíveis medicamentos aprovados no Brasil para esta indicação e com estas características, julgamos primordial a priorização de CAPS com um PCDT.

Referências: 1. Kapur S, Bonk ME. Riloncept (Arcalyst), an Interleukin-1 Trap for the Treatment of Cryopyrin-Associated Periodic Syndromes. *Pharmacy and Therapeutics*. 2009;34(3):138. 2. Jesus AA, Fujihira E, Watase M, Terreri MT, Hilario MO, Carneiro-Sampaio M, et al. Hereditary autoinflammatory syndromes: a Brazilian multicenter study. *J Clin Immunol*. 2012 Oct;32(5):922-32. 3. Lachmann HJ, Hawkins PN. Developments in the scientific and clinical understanding of autoinflammatory disorders. *Arthritis Res. Ther*. 2009;11(1):2124. Maksimovic L, Stirnemann J, Caux F, Ravet N, Rouaghe S, Cuisset L, Letellier E, Grateau G, Morin A, Fain O. New CIAS1 mutation and anakinra efficacy in overlapping of Muckle-Wells and familial cold autoinflammatory syndromes. *Rheumatology (Oxford)*. 2008 Mar;47(3):309-310. 5. Hentgen V, Despert V, Leprêtre A, Cuisset L, Chevrant-Breton J, Jégo P, Chalès G, Gall EL, Delpech M, Grateau G. Intrafamilial variable phenotypic expression of a CIAS1 mutation: from Muckle-Wells to chronic infantile neurological cutaneous and articular syndrome. *J. Rheumatol*. 2005 Apr;32(4):747-751. 6. Neven B, Prieur AM, dit Maire PQ. Cryopyrinopathies: update on pathogenesis and treatment. *Nature Clinical Practice Rheumatology*. 2008;4(9):481-489. 7. Lequerré T, Vittecoq O, Saugier-veber P, Goldenberg A, Patoz P, Frébourg T, Le Loët X.

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>A cryopyrin-associated periodic syndrome with joint destruction. <i>Rheumatology (Oxford)</i>. 2007 Apr;46(4):709-714.8. Ting TV, Scalzi LV, Hashkes PJ. Nonclassic neurologic features in cryopyrin-associated periodic syndromes. <i>Pediatr. Neurol.</i> 2007 May;36(5):338-341.9. Lachmann HJ, Goodman HJ, Gilbertson JA, Gallimore JR, Sabin CA, Gillmore JD, Hawkins PN. Natural history and outcome in systemic AA amyloidosis. <i>The New England journal of medicine</i>. 2007;356(23):2361.10. Church LD, Savic S, McDermott MF. Long term management of patients with cryopyrin-associated periodic syndromes (CAPS): focus on rilonacept (IL-1 Trap). <i>Biologics</i>. 2008 Dec;2(4):733-42.11. Goldbach-Mansky R, Dailey NJ, Canna SW, Gelabert A, Jones J, Rubin BI, Kim HJ, Brewer C, Zalewski C, Wiggs E, others. Neonatal-onset multisystem inflammatory disease responsive to interleukin-1 &#946;. <i>The New England journal of medicine</i>. 2006;355(6):581.</p>	
		2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Em primeiro lugar, proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Se houve critério, não houve transparência nem divulgação delas ao público. As autoridades do Ministério da Saúde também precisam levar em conta o número de pacientes portadores da doença. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedreich registrados na FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), único registro confiável e público no mundo sobre a doença. So que no Brasil esse número é muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook há menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedreich, há dezenas de pessoas que não se registraram na FARA e, portanto, estão invisíveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque não leem inglês e se sentem intimidados em responder ao questionário. Outros porque perderam a crença nas instituições e na cura. So nessa avaliação factual, o número de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos critérios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberação de interferon gamma (Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedreich. Há na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiência está em curso em outros países, como Estados Unidos e Itália, sem a menor restrição por parte das autoridades. A experiência da Noruega está sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Há vários cientistas e médicos favoráveis ao tratamento. Um dos pareceres médicos de suporte ao uso do interferon gamma é de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciência Bioquímica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (tradução não oficial) para o português. O áudio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o título "Novel approaches to raising Frataxin in people with Friedreich's Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial é sobre outra abordagem da frataxina. "....Queremos conversar com vocês sobre a questão do interferon gamma, que começou há algum tempo. Esse não é exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominação seria programa de reposicionamento de drogas ou de repropósito de drogas. O interferon gamma é uma droga já disponível no mercado para outras indicações médicas e acreditamos ter observado que também pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedreich. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma é uma substância natural, feita pelas nossas células; é uma citocina natural, que é feita principalmente pelas células dendríticas, mas também por outras células do corpo humano. Toda vez que vemos um vírus ou temos uma infecção bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele é muito importante para respostas imunológicas, contra vírus, contra infecções bacterianas. Ele também faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas.Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais.Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico.Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas)Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells).Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes.Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais.A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluida na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro.Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho.Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias.Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal.Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora.Como podemos ver aqui, a maioria dos testes feitos nessa maquina mostram que as

cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as não tratadas com medicamento. Essa foi uma evidência forte do impacto neurológico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neurônios e, em especial, nos neurônios dos ganglios das raízes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) são seções do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa seção de cobaias que não receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade é diferente, há mais frataxina. Os neurônios dos ganglios das raízes dorsais de fato contêm mais frataxina, como se previa, e isso é apenas uma quantificação. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias não tratadas, como se vê aqui, há sinais de degeneração das células, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estão normais. Isso é o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tentá-los em pacientes. O interferon é uma droga já disponível no mercado. Existem vários interferon gamma na natureza, de variadas extensões, mas, como droga, existe só um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimmune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicação foi aprovada, há duas décadas, para a cura de duas doenças raras em bebês: granulomatose crônica, uma doença imunológica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento contínuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA (Food and Drug Administration) e da Agência Europeia de Medicina a designação “droga órfã” para o tratamento da ataxia de Friedreich, um estágio do processo regulatório relativo a dosagens, segurança e eficácia. Isso não significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedreich foi aprovado, é apenas um status regulatório para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmacêuticas. (Explicação obtida fora da palestra do dr. Testi: Por exemplo, a regulamentação das drogas órfãs em geral reconhece o fato de que talvez não seja possível fazer experiências clínicas com mil pessoas, uma vez que o número de pessoas afetadas pela doença em questão pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG é usado para a cura de duas doenças raras com a aplicação de injeções subcutâneas três vezes por semana. Esta é uma indicação que consta da bula do remédio. São cerca de 100 microgramas por injeção em adultos, um pouco menos para crianças, três vezes por semana. Há alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeça, e a principal contraindicação é hipersensibilidade ao medicamento. Nós começamos há pouco a fase II da experiência clínica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informação que queremos obter nesse estudo é se os pacientes de AF, como as cobaias, são capazes de aumentar a produção de frataxina. Não há uma meta clínica nesse momento, o que buscamos é uma indicação bioquímica de que o interferon gamma aumenta o nível de frataxina nos pacientes. Usaremos células nucleares do sangue periférico para quantificar o nível de frataxina antes e depois das injeções. Sabemos que este pode não ser o melhor biomarcador molecular, mas é o que temos disponível no momento. Queremos confirmar que a segurança e a tolerabilidade são boas. Trata-se de um medicamento em circulação no mercado há 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta é uma mesa secundária nessa experiência clínica. Os pacientes recebem 3

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it.O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente.O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia.Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015."A lei 12.401 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.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou Rodolpho, tenho uma amiga portadora de LAM. Ela, Emmanuella Hutemann de Souza 25 anos, toma apenas cloridrato de doxiclicina 100mg diariamente. Linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.&#8203;</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou mãe do paciente e vou contar o ocorrido desde seu nascimento, ainda está em investigação alguma imunodeficiência, porém espero ajudar com meu relato. 17 de Novembro de 2013 – Nasce em São Paulo - SP GABRIEL NAVARRO MARTINEZ, de 34 semanas, pesando 2,150 Kg e medindo 42 cm, de parto cesária após um descolamento de placenta e uma pré-eclampsia. Passou bem, sem nenhuma intercorrência e ao terceiro dia teve alta pelo pediatra, onde foi colhido o exame do pezinho, feito exame da orelhinha e todos os exames que acharam necessários, porém teve que ficar no hospital, pois só tive alta no nono dia. (AO NASCER TOMOU A VACINA CONTRA HEPATITE B) 29 de Novembro de 2013 - Tomou a vacina BCG com 12 dias, mamava bem, dormia bem, um bebê tranquilo. 27 de Dezembro de 2013 - Aos 40 dias de vida acordou com uma tosse, no mesmo dia levei-o ao AMA mais próximo, onde a pediatra me informou que essa tosse seria por conta do tempo seco e foi receitado um xarope e inalação. 03 de Janeiro de 2014 - Fiz todo o procedimento e como ao quinto dia, com o término da medicação não houve melhora, levei-o novamente ao AMA. Nesse dia, uma nova pediatra estava de plantão e me deu uma bronca, pois disse que ele era muito pequeno e que eu não deveria ficar levando “à toa” (palavras dela), porém sou mãe de um falcêmico e sei bem quando é hora de ir ao médico...enfim, ela disse que deveria continuar com a inalação e só. 08 de Janeiro de 2014 – Ele tinha consulta marcada com a pediatra e o Gabriel não melhorava, então levei-o novamente. Ao passar com a pediatra (a terceira), ela logo pediu um raio-x pois suspeitou de bronquiolite, porém quando viu o resultado, logo encaminhou ele para internação, onde foi removido para o Hospital de Pirituba (onde ele nasceu) e lá foi detectado que ele teria uma coqueluche. Gabriel ficou internado por um período de 8 dias, num quarto com mais três bebês com a mesma suspeita de coqueluche, quando digo suspeita, é porque em nenhum momento foi confirmado e nem foi feito o exame da bordetella, porém foi medicado com eritromicina e prednisolona, ficou na tenda usando oxigênio e tomou inalação. Teve alta em 14 de Janeiro de 2014. 15 de Janeiro de 2014 – Um dia após a alta, a maior surpresa, o maior susto de minha vida, pois o Gabriel simplesmente parou de respirar em meus braços, nossa não sei explicar, pois sinceramente ainda sinto um frio na barriga só de lembrar, porém me lembro de correr com ele e me vejo chegando no AMA, gritando...nisso a pediatra (a mesma que o tinha internado) veio correndo e dali foi removido novamente para o Hospital de Pirituba, onde ficou mais 6 dias, tendo uma melhora aparente, tomou a mesma medicação anterior...tendo alta em 20 de Janeiro de 2014. 21 de Janeiro de 2014 – Levei-o em um médico particular e de minha confiança para que acompanhasse, já que ele estava muito pequeno e para que me explicasse melhor todo o ocorrido. Ele permaneceu com a medicação dada na alta e permaneceu com a orientação sobre a vacinação que já estava atrasada. Dia sim, dia não eu o levava para que visse o Gabriel. 27 de Janeiro de 2014 – Tomou as vacinas de 2 meses que estavam atrasadas. 02 de Fevereiro de 2014 – Gabriel teve uma febre baixa, 37,903 de Fevereiro de 2014 – Gabriel teve uma convulsão, onde o médico que estava acompanhando me orientou a levá-lo URGENTE ao Instituto da Criança – ICHC, no mesmo momento levei-o onde ele ficou internado do período de 03-02-14 à 29-03-14. Ao chegar, foram feitos todos os exames possíveis e necessários, ele ficou internado, tomando medicação inclusive para convulsão. De início, houve expectativa de que fosse hipocalcemia. 05 de Fevereiro de 2014 – Gabriel vai para a UTI, após mais uma apnéia e uma convulsão. Ele estava com hipoglicemia, coração inchado, ficou 37 dias</p>	

dentro da UTI, entubado, sedado, com sonda, fazendo todos os exames necessários, foi feito tomografia, ressonância, exames de sangue, urina, eletroencefalograma, doppler, eletrocardiograma. Foi acompanhando por neurologista, infectologista, imunologista, cardiologista. Tinha um quadro que não batia, de acordo com os pediatras eles teriam que ir descartando todas as possibilidades. Foram muitos dias, muitos exames, a coqueluche foi confirmada através de exame e além disso foi descoberto que ele tinha o citomegalovirus (CMV) e o pneumosystys Karini. A imunidade estava baixa. Ele não conseguia respirar sem a ajuda de aparelhos, ficou no cpap e no bipap. De acordo com a neurologista, não daria para saber se ele teria seqüelas, pois de acordo com os exames, em algum momento ele teve falta de oxigênio no cérebro, então poderia ter problemas no desenvolvimento. No final de fevereiro começou o tratamento para o CMV e tomou pela primeira vez a gamaglobulina. Após 55 dias, em 29 de Março de 2014 teve alta, com oxigênio. Veio usando 0,2 Litros... como disse o médico, é só um sopro, porém não conseguia ficar bem. Diante de tudo que ele passou, teve alta com encaminhamento para a imuno e a pneumo. 29 de Abril de 2014 – Um mês após a alta, a saturação do Gabriel sem o oxigênio era 99... ele estava ganhando peso, ficando esperto, comendo bem. 29 de Outubro de 2014 – Sete meses após a alta, hoje foi dia de gama, IGG, IGM e IGA normais. Desde a alta esta fazendo acompanhamento com a imuno a cada 21 dias e tomando a gamaglobulina... está em investigação alguma imunodeficiência, porém desde a última vez, começaram a espaçar o tempo, da última vez para hoje foram 28 dias e agora serão 45 dias. Profilaticamente está tomando Bactrim 5,5 ml a cada 12hs. Durante esse período não teve nenhuma intercorrência, está ganhando peso, cresceu, está super esperto, sem seqüela nenhuma. Já está com 8 dentes, não teve febre, diarréia. Come super bem, dorme a noite toda. É uma criança absolutamente normal. Continuo seguindo a recomendação de não sair com ele para locais fechados e com muitas pessoas, evitamos contato com crianças e visitas só com autorização. A última vacina que tomou foi em 14 de Março de 2014, ainda não foi liberada nenhuma vacina. A BCG reagiu normal, sem nenhuma intercorrência. Estamos aguardando o resultado do exame CD40. Tomou as 4 doses da PALIVIZUMABE, no período de maio à agosto. O que ouvi hoje foi o seguinte: os exames do Gabriel estão ótimos, ele não tem nenhuma infecção desses 7 meses, nem febre teve, então está cada vez mais distante a possibilidade dele ter alguma imunodeficiência (ainda estou radiante com essa possibilidade).

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: "Em primeiro lugar, proponho a inclusao da Ataxia de Friedriech, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atencao a Doencas Raras para 2015.Se nao existe nenhum registro estatistico de doencas raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece nao ter havido nenhum criterio objetivo para classificar a incidencia das diferentes doencas e fundamentar a escala de prioridade. Se houve criterio, nao houve transparencia nem divulgacao deles ao publico.As autoridades do Ministerio da Saude tambem precisam levar em conta o numero de pacientes portadores da doenca. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedriech registrados na FARA(Friedriech`s Ataxia Research Alliance), unico registro confiavel e publico no mundo sobre a doenca. So que no Brasil esse numero eh muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook ha menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedriech, ha dezenas de pessoas que nao se registraram na FARA e, portanto, estao invisiveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque nao leem ingles e se sentem intimidados em responder ao questionario. Outros porque perderam a crenca nas instituicoes e na cura.So nessa avaliacao factual, o numero de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos criterios de prioridade do Protocolo.Em segundo lugar, proponho a liberacao de interferon gamma(Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedriech. Ha na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiencia esta em curso em outros paises, como Estados Unidos e Italia, sem a menor restricao por parte das autoridades.A experiencia da Noruega esta sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Ha varios cientistas e medicos favoraveis ao tratamento. Um dos pareceres medicos de suporte ao uso do interferon gamma e de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciencia Bioquimica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (traducao nao oficial) para o portugues. O audio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o titulo "Novel approaches to raisin Frataxin in people with Friedriech`s Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial eh sobre outra abordagem da frataxina."....Queremos conversar com voces sobre a questao do interferon gamma, que comecou ha algum tempo. Esse nao eh exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominacao seria programa de reposicionamento de drogas ou de reproposicao de drogas. O interferon gamma eh uma droga ja disponivel no mercado para outras indicacoes medicas e acreditamos ter observado que tambem pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedriech.Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma eh uma substancia natural, feita pelas nossas celulas; eh uma citoquina natural, que eh feita principalmente pelas ???tilefocitas, mas tambem por outras celulas do corpo humano. Toda vez que vemos um virus ou temos uma infeccao bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele eh muito importante para respostas imunologicas, contra virus, contra infeccoes bacterianas. Ele tambem faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infeccoes. O ferro tem um importante papel no combate a infeccoes. O interferon gamma eh liberado por varios tipos de celulas na circulacao e muitos tipos de celulas respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas.Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais.Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico.Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas)Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells).Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes.Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais.A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluida na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro.Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho.Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias.Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal.Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora.Como podemos ver aqui, a maioria dos testes feitos nessa maquina mostram que as

cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as não tratadas com medicamento. Essa foi uma evidência forte do impacto neurológico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neurônios e, em especial, nos neurônios dos ganglios das raízes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) são seções do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa seção de cobaias que não receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade é diferente, há mais frataxina. Os neurônios dos ganglios das raízes dorsais de fato contêm mais frataxina, como se previa, e isso é apenas uma quantificação. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias não tratadas, como se vê aqui, há sinais de degeneração das células, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estão normais. Isso é o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tentá-los em pacientes. O interferon é uma droga já disponível no mercado. Existem vários interferon gamma na natureza, de variadas extensões, mas, como droga, existe só um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicação foi aprovada, há duas décadas, para a cura de duas doenças raras em bebês: granulomatose crônica, uma doença imunológica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento contínuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA (Food and Drug Administration) e da Agência Europeia de Medicina a designação “droga orfã” para o tratamento da ataxia de Friedreich, um estágio do processo regulatório relativo a dosagens, segurança e eficácia. Isso não significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedreich foi aprovado, é apenas um status regulatório para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmacêuticas. (Explicação obtida fora da palestra do dr. Testi: Por exemplo, a regulamentação das drogas orfãs em geral reconhece o fato de que talvez não seja possível fazer experiências clínicas com mil pessoas, uma vez que o número de pessoas afetadas pela doença em questão pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG é usado para a cura de duas doenças raras com a aplicação de injeções subcutâneas três vezes por semana. Esta é uma indicação que consta da bula do remédio. São cerca de 100 microgramas por injeção em adultos, um pouco menos para crianças, três vezes por semana. Há alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeça, e a principal contraindicação é hipersensibilidade ao medicamento. Nós começamos há pouco a fase II da experiência clínica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informação que queremos obter nesse estudo é se os pacientes de AF, como as cobaias, são capazes de aumentar a produção de frataxina. Não há uma meta clínica nesse momento, o que buscamos é uma indicação bioquímica de que o interferon gamma aumenta o nível de frataxina nos pacientes. Usaremos células nucleares do sangue periférico para quantificar o nível de frataxina antes e depois das injeções. Sabemos que este pode não ser o melhor biomarcador molecular, mas é o que temos disponível no momento. Queremos confirmar que a segurança e a tolerabilidade são boas. Trata-se de um medicamento em circulação no mercado há 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta é uma mesa secundária nessa experiência clínica. Os pacientes recebem 3

injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it.O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente.O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia.Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015."A lei 12.401 dispoe sobre a assistencia terapeutica e a incorporacao de tecnologias em saude no ambito do SUS.Esta lei e um marco para o SUS, pois define os criterios e prazos para a incorporacao de tecnologias no sistema publico de saude. Define, ainda, que o Ministerio da Saude,assessorado pela Comissao Nacional de Incorporacao de Tecnologias – CONITEC, tem como atribuicoes a incorporacao, exclusao ou alteracao de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituicao ou alteracao de protocolo clinico ou de diretriz terapeutica.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Meu filho tem a síndrome denominada Ataxia-Telangiectasia (A-T) que é uma doença degenerativa rara, cujos sintomas aparecem na primeira infância. É uma doença que afeta diferentes partes do corpo, em particular o sistema nervoso e o sistema imunológico. Desde os 6 meses de idade ele apresentava pneumonias recorrentes e os médicos não investigavam a fundo, a cada mês uma pneumonia, um raio-x, antibióticos e internação. Quando começou a andar apresentava desequilíbrio e, apesar do pediatra achar que tinha algo errado, os neurologistas não encontravam nada. Nenhum médico associou os dois quadros (pneumonia e ataxia). Após anos de procuras e exames (muitos pagos por mim pois o convênio não cobria) ele começou a ser atendido no Hospital das Clínicas onde foi diagnosticado. Até o momento não há tratamento para a parte neurológica mas as pneumonias foram controladas com a aplicação de gamaglobulinas (anticorpos). A aplicação das gamaglobulinas mudou a vida do meu filho pois agora ele não tem as infecções recorrentes e pode ir à escola mas o início desse tratamento demorou bastante tempo e quase custou sua vida. Levo meu filho a diversas terapias para tentar retardar o processo degenerativo (fisioterapia motora e respiratória, fonoaudiologia, equoterapia). É bastante difícil conseguir essas terapias. Agradeço ao setor de fisioterapia e psicologia da FMU que o atende desde os 2 anos de idade, à Fundação Selma que permitiu que ele fizesse equoterapia arcando com metade do valor das sessões, à UNIFESP onde ele recebe atendimento especializado de fisioterapia e fonoaudiologia. Demorei muitos anos para conseguir esses tratamentos e tenho muitas dificuldades no dia a dia pois trabalho o dia inteiro e o levo a todos esses tratamentos. Quanto à parte imunológica, a aplicação das gamaglobulinas é fundamental na vida desses pacientes, além da utilização de outros medicamentos relacionados principalmente às vias aéreas. Meu filho utiliza fluticasona, budesonida, montelucaste, entre outros. É de fundamental importância que enfermidades como a do meu filho, consideradas doenças raras, sejam mais profundamente investigadas e rapidamente diagnosticadas e que todos os medicamentos e tratamentos necessários sejam disponibilizados na rede pública de saúde.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: <!DOCTYPE html PUBLIC "-//W3C//DTD XHTML 1.0 Strict//EN" "http://www.w3.org/TR/xhtml1/DTD/xhtml1-strict.dtd"><html xmlns="http://www.w3.org/1999/xhtml"><head><meta http-equiv="Content-Type" content="text/html; charset=utf-8"/><title></title></head><body><div class="page" title="Page 1"></div></body></html></p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: "Em primeiro lugar, proponho a inclusao da Ataxia de Friedriech, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atencao a Doencas Raras para 2015. Se nao existe nenhum registro estatistico de doencas raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece nao ter havido nenhum criterio objetivo para classificar a incidencia das diferentes doencas e fundamentar a escala de prioridade. Se houve criterio, nao houve transparencia nem divulgacao deles ao publico. As autoridades do Ministerio da Saude tambem precisam levar em conta o numero de pacientes portadores da doenca. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedriech registrados na FARA(Friedriech`s Ataxia Research Alliance), unico registro confiavel e publico no mundo sobre a doenca. So que no Brasil esse numero eh muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook ha menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedriech, ha dezenas de pessoas que nao se registraram na FARA e, portanto, estao invisiveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque nao leem ingles e se sentem intimidados em responder ao questionario. Outros porque perderam a crenca nas instituicoes e na cura. So nessa avaliacao factual, o numero de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos criterios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberacao de interferon gamma(Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedriech. Ha na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiencia esta em curso em outros paises, como Estados Unidos e Italia, sem a menor restricao por parte das autoridades. A experiencia da Noruega esta sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Ha varios cientistas e medicos favoraveis ao tratamento. Um dos pareceres medicos de suporte ao uso do interferon gamma e de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciencia Bioquimica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (traducao nao oficial) para o portugues. O audio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o titulo "Novel approaches to raisin Frataxin in people with Friedriech`s Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial eh sobre outra abordagem da frataxina. "....Queremos conversar com voces sobre a questao do interferon gamma, que comecou ha algum tempo. Esse nao eh exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominacao seria programa de reposicionamento de drogas ou de reproposicao de drogas. O interferon gamma eh uma droga ja disponivel no mercado para outras indicacoes medicas e acreditamos ter observado que tambem pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedriech. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma eh uma substancia natural, feita pelas nossas celulas; eh uma citoquina natural, que eh feita principalmente pelas ???tilefocitas, mas tambem por outras celulas do corpo humano. Toda vez que vemos um virus ou temos uma infeccao bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele eh muito importante para respostas imunologicas, contra virus, contra infeccoes bacterianas. Ele tambem faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infeccoes. O ferro tem um importante papel no combate a infeccoes. O interferon gamma eh liberado por varios tipos de celulas na circulacao e muitos tipos de celulas respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais. Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas) Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluida na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao "droga orfa" para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para criancas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecamos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
--------------	---------------------	---------------------------	------------

secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it. O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente. O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia. Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015." A lei 12.401 dispoe sobre a assistencia terapeutica e a incorporacao de tecnologias em saude no ambito do SUS. Esta lei e um marco para o SUS, pois define os criterios e prazos para a incorporacao de tecnologias no sistema publico de saude. Define, ainda, que o Ministerio da Saude, assessorado pela Comissao Nacional de Incorporacao de Tecnologias – CONITEC, tem como atribuicoes a incorporacao, exclusao ou alteracao de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituicao ou alteracao de protocolo clinico ou de diretriz terapeutica.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição, Indignada com a situação das portadoras desse mal peço atenção e consideração e aprovação das propostas que se fazem necessárias.</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Atualmente, uma infinidade de doenças raras apresentam como principal característica o potencial de mioneurodegeneração, como é o caso da DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH (CMT), considerada uma das mais comuns no contexto das desordens neurológicas. Estima-se que esta doença acometa 1 em cada 2.500 pessoas. Dessa forma, a minha sugestão é que seja incluído um grupo de doenças com potencial para neurodegeneração progressiva, em que atualmente o principal tratamento se constitui no retardo ou lentificação da progressão da debilidade e atrofia musculares. Hoje, o principal tratamento para CMT envolve fisioterapia e hidroterapia, o que constitui enorme dificuldade no acesso através do SUS.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Em primeiro lugar, proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Se houve critério, não houve transparência nem divulgação delas ao público. As autoridades do Ministério da Saúde também precisam levar em conta o número de pacientes portadores da doença. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedreich registrados na FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), único registro confiável e público no mundo sobre a doença. So que no Brasil esse número é muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook há menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedreich, há dezenas de pessoas que não se registraram na FARA e, portanto, estão invisíveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque não leem inglês e se sentem intimidados em responder ao questionário. Outros porque perderam a crença nas instituições e na cura. So nessa avaliação factual, o número de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos critérios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberação de interferon gamma (Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedreich. Há na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiência está em curso em outros países, como Estados Unidos e Itália, sem a menor restrição por parte das autoridades. A experiência da Noruega está sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Há vários cientistas e médicos favoráveis ao tratamento. Um dos pareceres médicos de suporte ao uso do interferon gamma é de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciência Bioquímica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (tradução não oficial) para o português. O áudio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o título "Novel approaches to raising Frataxin in people with Friedreich's Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial é sobre outra abordagem da frataxina. "...Queremos conversar com vocês sobre a questão do interferon gamma, que começou há algum tempo. Esse não é exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominação seria programa de reposicionamento de drogas ou de repropósito de drogas. O interferon gamma é uma droga já disponível no mercado para outras indicações médicas e acreditamos ter observado que também pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedreich. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma é uma substância natural, feita pelas nossas células; é uma citocina natural, que é feita principalmente pelas células T, mas também por outras células do corpo humano. Toda vez que vemos um vírus ou temos uma infecção bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele é muito importante para respostas imunológicas, contra vírus, contra infecções bacterianas. Ele também faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais. Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas) Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluída na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxinanos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que recebera</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: a falta da gama compromete a qualidade de vida dos pacientes</p> <p>2ª: -</p>	
29/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR – CID-10 E85.1Este texto é apenas um resumo, compilação das informações mais relevantes dos artigos científicos publicados por especialistas em Polineuropatia Amilidótica Familiar de todo mundo: médicos portugueses, brasileiros, franceses, japoneses, americanos, alemães, entre outros. Segue anexo artigos completos a respeito de todos aspectos da doença.Impedindo a transmissão da PAF para os descendentesÉ importante que todo paciente que esteja sob suspeita ou saiba ser portador da mutação tenha acesso ao aconselhamento genético, a fim de definir o risco de transmissão da doença aos seus descendentes, que é de 50%. No Brasil já está disponível o método de fertilização in vitro, no qual somente os embriões livres do gene da PAF são implantados na mãe. Essa técnica possibilita 100% de certeza da não transmissão do gene mutado ao feto. Ainda, dessa maneira, pode-se ampliar a pesquisa para demais doenças genéticas já conhecidas.Medicções: Hormônios para estímulo feminino. Tratamentos: Fertilização In VitroExames: DNA, Análise embrionária, pré-implantação.Intervenções: Implantação dos embriões na mulherAnálise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Esta análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas).</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR – CID-10 E85.1 Este texto é apenas um resumo, compilação das informações mais relevantes dos artigos científicos publicados por especialistas em Polineuropatia Amiloidótica Familiar de todo mundo: médicos portugueses, brasileiros, franceses, japoneses, americanos, alemães, entre outros. Segue anexo artigos completos a respeito de todos aspectos da doença. O diagnóstico da PAF</p> <p>Exame clínico neurológico que caracterize doença neuropática nos membros inferiores e ou superiores, apontando para uma polineuropatia. Esse exame não é conclusivo, uma vez que várias doenças podem manifestar polineuropatias e portanto, exames complementares deverão ser realizados para o fechamento do diagnóstico. São eles: Exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores como a Eletroencefalografia; Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Esta análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Esse exame está sendo largamente sugerido pelo meio acadêmico e utilizado justamente pela sua praticidade e acurácia no diagnóstico, uma vez que, tendo-se manifestações características de dores e formigamento, o exame clínico e esse exame genético, fecha-se o diagnóstico de PAF; Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas. A biópsia de nervo sural era largamente utilizado no passado, porém, por ser invasivo e deixar sequelas, não está mais sendo sugerido.. Dificuldades na obtenção de diagnósticos eficazes A falta de informação associada a falta de referências bibliográficas e ainda, a falta da divulgação da doença nas faculdades de medicina dificulta o diagnóstico correto desta doença no país. Faltam informações para os pacientes e, principalmente para os médicos acerca da doença, de seus acometimentos, sintomas e outros problemas associados à doença. Da mesma forma, falta informações de como lidar com os doentes, dos fármacos utilizados nos tratamentos da causa raiz, dos sintomas ou de problemas correlatos ao depósito das fibras amiloides pelos órgãos e tecidos do corpo humano. Em muitas famílias a PAF é um tabú, que por muitas vezes nem sequer é discutida entre os entes das famílias acometidas. A PAF já foi erroneamente diagnosticada como hanseníase e outras doenças neurológicas devida a falta de protocolo de identificação da doença e pela similaridade dos sintomas neurológicos.</p> <p>2ª: -</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
29/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR – CID-10 E85.1 Este texto é apenas um resumo, compilação das informações mais relevantes dos artigos científicos publicados por especialistas em Polineuropatia Amiloidótica Familiar de todo mundo: médicos portugueses, brasileiros, franceses, japoneses, americanos, alemães, entre outros. Segue anexo artigos completos a respeito de todos aspectos da doença. Tratamento dos sintomas e Sequelas Por ser uma doença multissistêmica, isto é, que atinge vários órgãos e sistemas, o acompanhamento e tratamento dos sintomas requer uma equipe multidisciplinar, que envolva neurologistas, geneticistas, gastroenterologistas, oftalmologistas, urologistas, nutricionistas, cardiologistas, nefrologistas, psicólogos, dermatologistas, ortopedista, fisiatras, entre outros, de preferência que tenham conhecimentos específicos sobre essa doença. Polineuropatia periférica: comprometimento dos nervos sensoriais e motores, caracterizada por dores lascinantes e incapacitantes, queimação, picadas, choques, parestesias, formigamentos, perda de sensibilidade primeiramente a temperatura e depois a dor e vibratória, progredindo com déficit motor, fraqueza, arreflexia, atrofia muscular, paralisia, ressecamento de pele causando fissuras/ lesões e incapacidade de locomoção. Medicamentos: Cremes Hidratantes para o ressecamento da pele Dores neuropáticas: gabapentina 300mg, 400mg, 600mg, pregabalina 75mg, 150mg, duloxetine 30mg, 60mg, oxcarbazepina 300mg Tratamentos: Fisioterapia, eletroestimulação Exames: Eletroneuromiografia, exames clínicos neurológicos Polineuropatia autonômica: comprometimento dos nervos autonômicos, isto é do sistema nervoso responsável por regular o funcionamento dos órgãos e sistemas do corpo: Disfunções do aparelho gastro-intestinal podendo citar constipação, diarreias crônicas, má absorção de nutrientes, enjoos, falta de apetite, vômito que levam a perda de peso, fraqueza, desnutrição, anemia e desidratação. Risco de morte por caqueixa. Perda de controle dos esfíncteres, causando descontrole na eliminação das fezes; Medicamentos: Diarreia: Imosec, tiorfan, fraudas. Má digestão, enjoos: omeprazol, bromoprida Perda de peso, desnutrição, má absorção: suplementos alimentares para perda de peso, suplementos hiperproteicos, multivitamínicos, complexo B, suplementos alimentares a base de gordura de cadeia média Tratamentos: Exames: endoscopia, colonoscopia. Disfunções do sistema urinário atingindo a bexiga causando incontinência ou retenção, (bexiga neurogênica) com necessidade de sonda com risco de infecções recorrentes e impotência sexual. Risco de sepse; Medicamentos: Bexiga neurogênica: Sonda, luvas Infecções urinárias de repetição: cefalexina, Bactrim, Ciprofloxacino, Meronem, nitrofurantoina sódica 100mg, amoxicilina + clavulanato de potássio 500 mg Impotência sexual masculina: tadalafila, sildenafil, alprostadil, próteses. Eneurese cloridrato de amitriptilina 25 mg, fraldas. Tratamentos: Fisioterapia, próteses Exames: Estudo urodinâmico, Urocultura, Cultura de Urina, urofluxometria Hipotensão ortostática (queda brusca da pressão arterial quando o doente fica em pé, se levanta da cama com rapidez ou se ergue depois de ter estado sentado durante muito tempo) Medicamentos: fludrocortisona 0,1mg, midodrina Tratamentos: uso de meias de contenção Exames: Tilt Test Comprometimento de órgãos e tecidos: Os olhos podendo surgir a opacificação do vítreo, devido à deposição das fibras amiloides no vítreo ocular, prejudicando a visão (moscas volantes e teias de aranha); ressecamento do globo ocular devido à falta de lubrificação; e o glaucoma. Risco de perda da visão; Medicamentos: colírios para lubrificação (hyabak 0,15), colírios e medicamentos para controle da pressão ocular, lesões da córnea (dexpantenol 50mg) Tratamentos:</p>	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>vitrectomia para remover os depósitos de amiloides, cirurgia para confecção de válvula para controle da pressão ocular.Exames: Exames oftalmológicos padrão, mapeamento da retinaO coração, podendo afetar precocemente o sistema elétrico do coração, que é responsável pelo controle dos batimentos, produzindo bloqueios de condução ou arritmias cardíacas que alteram o ritmo normal do coração, produzindo frequências cardíacas rápidas, lentas e/ou irregulares, necessitando implantação de marca-passo artificial. Esse quadro pode se apresentar com palpitações, desmaios, tonturas, falta de ar, dor no peito, fadiga, edemas, paradas cardíacas, etc e mais tardiamente com a infiltração de amiloide no miocárdio, desenvolvendo uma miocardiopatia do tipo restritiva (síndrome do "coração rígido"), prejudicando o bombeamento do sangue, podendo levar a insuficiência cardíaca em estados mais avançados, necessitando de transplante do coração. Risco de morte súbita;Medicações:Tratamentos: implantação de marcapasso para corrigir bloqueios ou arritmias, transplante de coraçãoExames: Ecocardiograma, Eletrocardiograma, cintilografia com MDP e DPD, Holter 24hOs rins, a função renal é afetada mais tardiamente, e a principal manifestação é a síndrome nefrótica com microalbuminúria precoce, devido a deposição de fibras amiloides no órgão, evoluindo para insuficiência renal em estágios mais avançados, necessitando de hemodiálise e transplante renal.Medicções:Tratamentos: hemodiálise, transplante de rimExames: Laboratoriais: EAS, proteína na urina, microalbuminúria, clearance de creatinina, uroculturaOs doentes costumam apresentar fadiga, cansaço, falta de energia, dores incapacitantes devido a polineuropatia periférica. Existe também o quadro psicológico a ser considerado, que pode variar entre insônia, ansiedade, angústia, tristeza e até depressão, que deve ser acompanhado.Medicções: Antidepressivos, clonazepan, ansiolíticosTratamentos: Psicológico/PsiquiátricoExames:</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Bom a história do meu filho, começa assim, comecei a perceber aos 6 meses, quando percebi que era uma criança q não sentava, era uma criança molinha demais, e tbm muito doente, vivia sendo internado,fui levando ao pediatra e nada, depois ele me passou p/ o neuro, e me pediram vários exames e tbm não aparecia nada, até q resolveram me indicar p/ o geneticista, aonde cheguei ao hsp São Paulo,aonde foi se descobrindo tudo, até q foram fechando o diagnostico que ele tinha ataxia telangectasia, e tbm imunodeficiência primária, tudo é tão difícil para pacientes com essas limitações, pois chega um tempo q ã se anda, então a dificuldade é gde, tbm a locomoção, remédio q srmpre mida de marca, atende q ã se consegue, nada é fácil p/ essa dificuldade, pois ao passar o tempo tudo se complica, e ã tem ninguem ao nosso favor, ã consigo pagar uma equoterapia, uma natação. Não consigo dar qualidade de vida ao meu filho. É uma doença rara mas infelizmente ainda ã é reconhecida.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR – CID-10 E85.1 Este texto é apenas um resumo, compilação das informações mais relevantes dos artigos científicos publicados por especialistas em Polineuropatia Amilidótica Familiar de todo mundo: médicos portugueses, brasileiros, franceses, japoneses, americanos, alemães, entre outros. Segue anexo artigos completos a respeito de todos aspectos da doença. Tratamento Etiológico da PAF - ARTIGOS PARTE 1 Transplante Hepático O transplante de fígado é um tratamento paliativo, com comprovada eficácia no sentido de reduzir a progressão da doença e a evolução natural para o estado grabatário e morte. Sua utilização é baseada no fato de que o fígado é o principal órgão produtor de transtiretina, responsável por mais de 70% da produção total da proteína mutada. O primeiro transplante hepático em PAF foi realizado na Suécia em 6 de abril de 1990. A sobrevida em 5 anos é próxima de 80% segundo dados do registro mundial na Suécia (FAPWTR http://www.fapwtr.org). A mortalidade e morbidade estão associadas às complicações infecciosas e cardíacas principalmente, e constituem-se na principal preocupação com este tipo de tratamento, além do elevado custo e da disponibilidade de doadores. Desde 1997, quando foi realizado o primeiro TH em paciente com PAF no Brasil Conforme dito, trata-se de uma cirurgia cara, extremamente invasiva e de alta complexidade, que traz risco de morte, intercorrências médicas e morbidade e acompanhamento médico periódico pelo resto da vida. Ainda há o problema da escassez de órgãos e a a espera na fila de transplante. Para evitar a rejeição do novo órgão é necessário tomar remédios imunossupressores pelo resto da vida. Estes possuem diversos efeitos colaterais e tornam o paciente mais vulnerável a infecções. O transplante não impede os problemas oculares. Além disso, podem ocorrer em grande parte dos doentes, complicações cardíacas com o passar dos anos. A função renal pode ser afetada com o tempo devido ao uso dos imunossupressores aliada a infiltração de amiloide nos rins. Observa-se também casos em que o transplante não se mostrou eficaz em travar a doença. Existem diversos artigos publicados neste sentido, daí a necessidade de se desenvolver outras formas terapêuticas para a PAF. Diagnóstico necessário para prescrição do tratamento:  análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Este análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas).  biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas. Opcional: exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores (eletroneuromiografia). Medicamentos: Protrag (tracolimus), Myfortic (micofenolato de sódio), Ciclosporina. Tratamento: Transplante Hepático Exames: Para acompanhamento do transplante: Laboratoriais e outros de rotina, conforme padrão já estabelecido pelos centros de transplante. Para acompanhamento da doença PAF (mínimo 1x por ano) Laboratoriais: urina (EAS, proteína na urina e microalbuminúria) sangue (hemograma completo, glicose, colesterol total e frações, uréia, creatinina, ácido úrico, TGO, TGP, GGT, bilirrubinas totais e frações, sódio, potássio, cálcio, fosfatase alcalina, proteína total e frações (albumina),</p>	Clique aqui

BNP, Pro-BNP)Oftalmológico: exame oftalmológico padrão de rotina e mapeamento da retinaCardíacos: eletrocardiograma, ecocardiograma transtorácico com doppler colorido e holter 24h)Neurológicos: exame clínico e eletroneuromiografia de 4 membros Tafamidis (nome comercial Vyndaqel)O Tafamidis é capaz de se ligar à TTR estabilizando-a, evitando sua desagregação e que se formem os depósitos de fibras amiloides e diminuindo assim, ou até mesmo travando a progressão da doença. Assim como no transplante de fígado, quanto mais precoce o tratamento, melhor a resposta do tratamento. Sua eficácia, tolerabilidade e segurança foram comprovados conforme resultados de estudos de fase III. Mostrou-se eficaz em reduzir a progressão do comprometimento neurológico sensitivo e motor, melhorar a qualidade de vida do paciente e seu estado nutricional.O acompanhamento dos pacientes tem demonstrado que a maioria dos doentes está se beneficiando do medicamento que diminui a progressão da doença e até mesmo a trava.Esta droga encontra-se comercializada em diversos países da Europa, e foi aprovada em Novembro de 2011 pelo EMA (European Medicines Agency) para uso em pacientes em fase inicial da doença . Hoje ele é fornecido gratuitamente pelos órgãos nacionais de sistemas de saúde de países como França, Holanda, Itália, Luxemburgo, Alemanha, Espanha e Portugal (neste último cerca de 250 pacientes estão sendo tratados no momento). No Japão foi aprovada em setembro de 2013 pelo PMDA (Pharmaceuticals and Medical Devices Agency) para uso com pacientes com PAF em todos estágios. Nos EUA foi designada como droga órfã em 2006. É no momento o único fármaco aprovado no mundo para tratamento da Polineuropatia Amiloidótica Familiar, existindo outros em diversos estágios de ensaios clínicos.Diagnóstico necessário para prescrição do tratamento: Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Este análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas.Opcional: exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores (eletroneuromiografia).Medicações: Vyndaqel 20mg (Tafamidis)Tratamentos: Vyndaqel 20mg (Tafamidis)Para acompanhamento da doença PAF (ideal a cada 6 meses no começo do tratamento)Laboratoriais: urina (EAS, proteína na urina e microalbuminúria) sangue (hemograma completo, glicose, colesterol total e frações, uréia, creatinina, ácido úrico, TGO, TGP, GGT, bilirrubinas totais e frações, sódio, potássio, cálcio, fosfatase alcalina, proteína total e frações (albumina), BNP, Pro-BNP)Oftalmológico: exame oftalmológico padrão de rotina e mapeamento da retinaCardíacos: eletrocardiograma, ecocardiograma transtorácico com doppler colorido e holter 24h)Neurológicos: exame clínico e eletroneuromiografia de 4 membros

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR – CID-10 E85.1 Este texto é apenas um resumo, compilação das informações mais relevantes dos artigos científicos publicados por especialistas em Polineuropatia Amilidótica Familiar de todo mundo: médicos portugueses, brasileiros, franceses, japoneses, americanos, alemães, entre outros. Segue anexo artigos completos a respeito de todos aspectos da doença. Tratamento Etiológico da PAF - ARTIGOS PARTE 2 Transplante Hepático O transplante de fígado é um tratamento paliativo, com comprovada eficácia no sentido de reduzir a progressão da doença e a evolução natural para o estado grabatário e morte. Sua utilização é baseada no fato de que o fígado é o principal órgão produtor de transtiretina, responsável por mais de 70% da produção total da proteína mutada. O primeiro transplante hepático em PAF foi realizado na Suécia em 6 de abril de 1990. A sobrevida em 5 anos é próxima de 80% segundo dados do registro mundial na Suécia (FAPWTR http://www.fapwtr.org). A mortalidade e morbidade estão associadas às complicações infecciosas e cardíacas principalmente, e constituem-se na principal preocupação com este tipo de tratamento, além do elevado custo e da disponibilidade de doadores. Desde 1997, quando foi realizado o primeiro TH em paciente com PAF no Brasil Conforme dito, trata-se de uma cirurgia cara, extremamente invasiva e de alta complexidade, que traz risco de morte, intercorrências médicas e morbidade e acompanhamento médico periódico pelo resto da vida. Ainda há o problema da escassez de órgãos e a a espera na fila de transplante. Para evitar a rejeição do novo órgão é necessário tomar remédios imunossupressores pelo resto da vida. Estes possuem diversos efeitos colaterais e tornam o paciente mais vulnerável a infecções. O transplante não impede os problemas oculares. Além disso, podem ocorrer em grande parte dos doentes, complicações cardíacas com o passar dos anos. A função renal pode ser afetada com o tempo devido ao uso dos imunossupressores aliada a infiltração de amiloide nos rins. Observa-se também casos em que o transplante não se mostrou eficaz em travar a doença. Existem diversos artigos publicados neste sentido, daí a necessidade de se desenvolver outras formas terapêuticas para a PAF. Diagnóstico necessário para prescrição do tratamento: ■ análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Este análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). ■ biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas. Opcional: exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores (eletroneuromiografia). Medicamentos: Protrag (tracolimus), Myfortic (micofenolato de sódio), Ciclosporina. Tratamento: Transplante Hepático Exames: Para acompanhamento do transplante: Laboratoriais e outros de rotina, conforme padrão já estabelecido pelos centros de transplante. Para acompanhamento da doença PAF (mínimo 1x por ano) Laboratoriais: urina (EAS, proteína na urina e microalbuminúria) sangue (hemograma completo, glicose, colesterol total e frações, uréia, creatinina, ácido úrico, TGO, TGP, GGT, bilirrubinas totais e frações, sódio, potássio, cálcio, fosfatase alcalina, proteína total e frações (albumina),</p>	Clique aqui

BNP, Pro-BNP)Oftalmológico: exame oftalmológico padrão de rotina e mapeamento da retinaCardíacos: eletrocardiograma, ecocardiograma transtorácico com doppler colorido e holter 24h)Neurológicos: exame clínico e eletroneuromiografia de 4 membros Tafamidis (nome comercial Vyndaqel)O Tafamidis é capaz de se ligar à TTR estabilizando-a, evitando sua desagregação e que se formem os depósitos de fibras amiloides e diminuindo assim, ou até mesmo travando a progressão da doença. Assim como no transplante de fígado, quanto mais precoce o tratamento, melhor a resposta do tratamento. Sua eficácia, tolerabilidade e segurança foram comprovados conforme resultados de estudos de fase III. Mostrou-se eficaz em reduzir a progressão do comprometimento neurológico sensitivo e motor, melhorar a qualidade de vida do paciente e seu estado nutricional.O acompanhamento dos pacientes tem demonstrado que a maioria dos doentes está se beneficiando do medicamento que diminui a progressão da doença e até mesmo a trava.Esta droga encontra-se comercializada em diversos países da Europa, e foi aprovada em Novembro de 2011 pelo EMA (European Medicines Agency) para uso em pacientes em fase inicial da doença . Hoje ele é fornecido gratuitamente pelos órgãos nacionais de sistemas de saúde de países como França, Holanda, Itália, Luxemburgo, Alemanha, Espanha e Portugal (neste último cerca de 250 pacientes estão sendo tratados no momento). No Japão foi aprovada em setembro de 2013 pelo PMDA (Pharmaceuticals and Medical Devices Agency) para uso com pacientes com PAF em todos estágios. Nos EUA foi designada como droga órfã em 2006. É no momento o único fármaco aprovado no mundo para tratamento da Polineuropatia Amiloidótica Familiar, existindo outros em diversos estágios de ensaios clínicos.Diagnóstico necessário para prescrição do tratamento: Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Este análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas.Opcional: exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores (eletroneuromiografia).Medicações: Vyndaqel 20mg (Tafamidis)Tratamentos: Vyndaqel 20mg (Tafamidis)Para acompanhamento da doença PAF (ideal a cada 6 meses no começo do tratamento)Laboratoriais: urina (EAS, proteína na urina e microalbuminúria) sangue (hemograma completo, glicose, colesterol total e frações, uréia, creatinina, ácido úrico, TGO, TGP, GGT, bilirrubinas totais e frações, sódio, potássio, cálcio, fosfatase alcalina, proteína total e frações (albumina), BNP, Pro-BNP)Oftalmológico: exame oftalmológico padrão de rotina e mapeamento da retinaCardíacos: eletrocardiograma, ecocardiograma transtorácico com doppler colorido e holter 24h)Neurológicos: exame clínico e eletroneuromiografia de 4 membros

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR – CID-10 E85.1ARTIGOS PARTE 1 (DEVIDO LIMITAÇÃO)Este texto é apenas um resumo, compilação das informações mais relevantes dos artigos científicos publicados por especialistas em Polineuropatia Amiloidótica Familiar de todo mundo: médicos portugueses, brasileiros, franceses, japoneses, americanos, alemães, entre outros. Segue anexo artigos completos a respeito de todos aspectos da doença. A POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIARPolineuropatia Amiloidótica Familiar – PAF ou ParamiloidoseHá uma gama extensa de doenças chamadas de amiloidoses. Nelas, uma proteína normal solúvel forma depósitos de fibras insolúveis no tecido extracelular, causando disfunções nos órgãos e tecidos.A Polineuropatia Amiloidótica Familiar – PAF ou Paramiloidose é uma amiloidose rara, que foi descoberta em 1939, em Portugal, e divulgada ao mundo em 1952 pelo Dr. Corino de Andrade. Em 1978 Pedro Pinho Costa descobre que as fibrilas de proteína amiloide são formadas pela pré-albumina mais tarde denominada como transtirretina (TTR). Em 1984, a Dra. Maria João Saraiva descobriu que a substituição da Metionina pela Valina na posição 30 da proteína transtirretina (TTR) a Val30Met ou V30M, era a causadora dessa doença. Por ser causada pela proteína transtirretina, é chamada também Amiloidose Relacionada a Transtirretina ou simplesmente Amiloidose por TTRA transtirretina é uma proteína solúvel de vida curta que circula no plasma sanguíneo e no líquido cérebro-espinhal, sendo uma das proteínas responsáveis pelo transporte da tiroxina e da vitamina A.A TTR é sintetizada pelo fígado (mais de 95%) e pelo plexo coroide e, em menor quantidade, na retina. Ela tem a forma de um tetrâmero com 4 subunidades idênticas de 127 aminoácidos cada. O seu gene é localizado no braço longo do cromossomo 18 (18q12.1) (176300) e contém 4 éxons.As mutações desestabilizam a TTR, tornando-a insolúvel e suscetível à formação de fibras amilóides, que se acumulam em diversos tecidos do corpo humano, afetando principalmente o sistema nervoso periférico e autonômico.Até os dias de hoje foram identificadas cerca de 120 mutações diferentes da proteína TTR, sendo que a maioria causa amiloidose. Para saber mais, clique aqui.A mutação da TTR mais comum é a V30M (Val30Met – substituição da metionina pela valina na posição 30) e por ser o professor doutor Corino de Andrade o divulgador pioneiro da doença, ela é conhecida como PAF do tipo português ou Doença de Corino de Andrade.Em Portugal é chamada simplesmente de Paramiloidose ou Doença dos Pezinhos. Esta mutação representa aproximadamente 85% dos casos totais de amiloidose por TTR.A PAF é representada pelo CID-10 E85.1, ORPHA85447 e OMIM 105210, nos seus respectivos sistemas internacionais de classificação de doenças.É uma doença genética, portanto hereditária, autossômica e dominante, sendo assim, o filho do portador dessa doença tem 50% de chance de ser portador também.A idade de início dos sintomas, os órgãos afetados e o curso da doença variam, dependendo do tipo de mutação.Por ser uma doença neurológica, é altamente incapacitante, dolorosa e degenerativa, que afeta geralmente pessoas jovens em idade em que já tiveram filhos, acarretando um grave problema social. Se não tratada, atinge os membros inferiores e superiores, leva à invalidez permanente em alguns anos e é fatal em média após 10 anos do início dos sintomas.É importante enfatizar que a PAF não atinge apenas o físico do doente. A situação que o indivíduo enfrenta o afeta terrivelmente na parte psicológica.A vivência da doença se desenrola em três momentos: a doença que foi presenciada num dos pais (num passado mais ou menos remoto), a doença que atingirá ou já atinge o próprio indivíduo, e a doença que pode atingir ou também já atinge os seus</p>	Clique aqui

filhos. Ao enfrentar essa realidade, pode haver uma fase aguda de negação da doença, entremeada por períodos de revolta, aceitação, angústia, ansiedade, depressão, insônia, sobrecarga emocional etc. O diagnóstico da PAF

Exame clínico neurológico que caracterize doença neuropática nos membros inferiores e ou superiores, apontando para uma polineuropatia. Esse exame não é conclusivo, uma vez que várias doenças podem manifestar polineuropatias e portanto, exames complementares deverão ser realizados para o fechamento do diagnóstico. São eles:

- Exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores como a Eletro-neuromiografia.
- Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Esta análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Esse exame está sendo largamente sugerido pelo meio acadêmico e utilizado justamente pela sua praticidade e acurácia no diagnóstico, uma vez que, tendo-se manifestações características de dores e formigamento, o exame clínico e esse exame genético, fecha-se o diagnóstico de PAF.
- Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas. A biópsia de nervo sural era largamente utilizado no passado, porém, por ser invasivo e deixar sequelas, não está mais sendo sugerido..

Dificuldades na obtenção de diagnósticos eficazes A falta de informação associada a falta de referências bibliográficas e ainda, a falta da divulgação da doença nas faculdades de medicina dificulta o diagnóstico correto desta doença no país. Faltam informações para os pacientes e, principalmente para os médicos acerca da doença, de seus acometimentos, sintomas e outros problemas associados à doença. Da mesma forma, falta informações de como lidar com os doentes, dos fármacos utilizados nos tratamentos da causa raiz, dos sintomas ou de problemas correlatos ao depósito das fibras amiloides pelos órgãos e tecidos do corpo humano. Em muitas famílias a PAF é um tabú, que por muitas vezes nem sequer é discutida entre os entes das famílias acometidas. A PAF já foi erroneamente diagnosticada como hanseníase e outras doenças neurológicas devido a falta de protocolo de identificação da doença e pela similaridade dos sintomas neurológicos.

Tratamento Etiológico da PAF Transplante Hepático O transplante de fígado é um tratamento paliativo, com comprovada eficácia no sentido de reduzir a progressão da doença e a evolução natural para o estado grábitário e morte. Sua utilização é baseada no fato de que o fígado é o principal órgão produtor de transtiretina, responsável por mais de 70% da produção total da proteína mutada. O primeiro transplante hepático em PAF foi realizado na Suécia em 6 de abril de 1990. A sobrevivência em 5 anos é próxima de 80% segundo dados do registro mundial na Suécia (FAPWTR <http://www.fapwtr.org>). A mortalidade e morbidade estão associadas às complicações infecciosas e cardíacas principalmente, e constituem-se na principal preocupação com este tipo de tratamento, além do elevado custo e da disponibilidade de doadores. Desde 1997, quando foi realizado o primeiro TH em paciente com PAF no Brasil Conforme dito, trata-se de uma cirurgia cara, extremamente invasiva e de alta complexidade,

que traz risco de morte, intercorrências médicas e morbidade e acompanhamento médico periódico pelo resto da vida. Ainda há o problema da escassez de órgãos e a espera na fila de transplante. Para evitar a rejeição do novo órgão é necessário tomar remédios imunossupressores pelo resto da vida. Estes possuem diversos efeitos colaterais e tornam o paciente mais vulnerável a infecções. O transplante não impede os problemas oculares. Além disso, podem ocorrer em grande parte dos doentes, complicações cardíacas com o passar dos anos. A função renal pode ser afetada com o tempo devido ao uso dos imunossupressores aliada a infiltração de amiloide nos rins. Observa-se também casos em que o transplante não se mostrou eficaz em travar a doença. Existem diversos artigos publicados neste sentido, daí a necessidade de se desenvolver outras formas terapêuticas para a PAF. Diagnóstico necessário para prescrição do tratamento: Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Este análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas. Opcional: exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores (eletroneuromiografia). Medicamentos: Prograf (tracolimus), Myfortic (micofenolato de sódio), Ciclosporina. Tratamento: Transplante Hepático Exames: Para acompanhamento do transplante: Laboratoriais e outros de rotina, conforme padrão já estabelecido pelos centros de transplante. Para acompanhamento da doença PAF (mínimo 1x por ano) Laboratoriais: urina (EAS, proteína na urina e microalbuminúria) sangue (hemograma completo, glicose, colesterol total e frações, uréia, creatinina, ácido úrico, TGO, TGP, GGT, bilirrubinas totais e frações, sódio, potássio, cálcio, fosfatase alcalina, proteína total e frações (albumina), BNP, Pro-BNP) Oftalmológico: exame oftalmológico padrão de rotina e mapeamento da retina Cardíacos: eletrocardiograma, ecocardiograma transtorácico com doppler colorido e holter 24h) Neurológicos: exame clínico e eletroneuromiografia de 4 membros Tafamidis (nome comercial Vyndaqel) O Tafamidis é capaz de se ligar à TTR estabilizando-a, evitando sua desagregação e que se formem os depósitos de fibras amiloides e diminuindo assim, ou até mesmo travando a progressão da doença. Assim como no transplante de fígado, quanto mais precoce o tratamento, melhor a resposta do tratamento. Sua eficácia, tolerabilidade e segurança foram comprovados conforme resultados de estudos de fase III. Mostrou-se eficaz em reduzir a progressão do comprometimento neurológico sensitivo e motor, melhorar a qualidade de vida do paciente e seu estado nutricional. O acompanhamento dos pacientes tem demonstrado que a maioria dos doentes está se beneficiando do medicamento que diminui a progressão da doença e até mesmo a trava. Esta droga encontra-se comercializada em diversos países da Europa, e foi aprovada em Novembro de 2011 pelo EMA (European Medicines Agency) para uso em pacientes em fase inicial da doença. Hoje ele é fornecido gratuitamente pelos órgãos nacionais de sistemas de saúde de países como França, Holanda, Itália, Luxemburgo, Alemanha, Espanha e Portugal (neste último cerca de 250

pacientes estão sendo tratados no momento). No Japão foi aprovada em setembro de 2013 pelo PMDA (Pharmaceuticals and Medical Devices Agency) para uso com pacientes com PAF em todos estágios. Nos EUA foi designada como droga órfã em 2006. É no momento o único fármaco aprovado no mundo para tratamento da Polineuropatia Amiloidótica Familiar, existindo outros em diversos estágios de ensaios clínicos. Diagnóstico necessário para prescrição do tratamento: Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Este análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas. Opcional: exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores (eletroneuromiografia). Medicamentos: Vyndaquel 20mg (Tafamidis) Tratamentos: Vyndaquel 20mg (Tafamidis) Para acompanhamento da doença PAF (ideal a cada 6 meses no começo do tratamento) Laboratoriais: urina (EAS, proteína na urina e microalbuminúria) sangue (hemograma completo, glicose, colesterol total e frações, uréia, creatinina, ácido úrico, TGO, TGP, GGT, bilirrubinas totais e frações, sódio, potássio, cálcio, fosfatase alcalina, proteína total e frações (albumina), BNP, Pro-BNP) Oftalmológico: exame oftalmológico padrão de rotina e mapeamento da retina Cardíacos: eletrocardiograma, ecocardiograma transtorácico com doppler colorido e holter 24h) Neurológicos: exame clínico e eletroneuromiografia de 4 membros Impedindo a transmissão da doença para os descendentes É importante que todo paciente que esteja sob suspeita ou saiba ser portador da mutação tenha acesso ao aconselhamento genético, a fim de definir o risco de transmissão da doença aos seus descendentes, que é de 50%. No Brasil já está disponível o método de fertilização in vitro, no qual somente os embriões livres do gene da PAF são implantados na mãe. Essa técnica possibilita 100% de certeza da não transmissão do gene mutado ao feto. Ainda, dessa maneira, pode-se ampliar a pesquisa para demais doenças genéticas já conhecidas. Medicamentos: Hormônios para estímulo feminino. Tratamentos: Fertilização In Vitro Exames: DNA, Análise embrionária, pré-implantação. Intervenções: Implantação dos embriões na mulher Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Esta análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Tratamento dos sintomas e Sequelas Por ser uma doença multissistêmica, isto é, que atinge vários órgãos e sistemas, o acompanhamento e tratamento dos sintomas requer uma equipe multidisciplinar, que envolva neurologistas, geneticistas, gastroenterologistas, oftalmologistas, urologistas, nutricionistas, cardiologistas, nefrologistas, psicólogos, dermatologistas, ortopedista, fisiatras, entre outros, de preferência que tenham conhecimentos específicos sobre essa doença. Polineuropatia periférica: comprometimento dos nervos sensoriais e motores,

caracterizada por dores laseinantes e incapacitantes, queimação, picadas, choques, parestesias, formigamentos, perda de sensibilidade primeiramente a temperatura e depois a dor e vibratória, progredindo com déficit motor, fraqueza, arreflexia, atrofia muscular, paralisia, ressecamento de pele causando fissuras/ lesões e incapacidade de locomoção. Medicações: Cremes Hidratantes para o ressecamento da pele Dores neuropáticas: gabapentina 300mg, 400mg, 600mg, pregabalina 75mg, 150mg, duloxetina 30mg, 60mg, oxcarbazepina 300mg Tratamentos: Fisioterapia, eletroestimulação Exames: Eletroneuromiografia, exames clínicos neurológicos Polineuropatia autonômica: comprometimento dos nervos autonômicos, isto é do sistema nervoso responsável por regular o funcionamento dos órgãos e sistemas do corpo: Disfunções do aparelho gastro-intestinal podendo citar constipação, diarreias crônicas, má absorção de nutrientes, enjôos, falta de apetite, vômito que levam a perda de peso, fraqueza, desnutrição, anemia e desidratação. Risco de morte por caqueixa. Perda de controle dos esfínteres, causando descontrole na eliminação das fezes; Medicções: Diarreia: Imosec, tiorfan, fraudas. Má digestão, enjoos: omeprazol, bromoprida Perda de peso, desnutrição, má absorção: suplementos alimentares para perda de peso, suplementos hiperproteicos, multivitamínicos, complexo B, suplementos alimentares a base de gordura de cadeia média Tratamentos: Exames: endoscopia, colonoscopia. Disfunções do sistema urinário atingindo a bexiga causando incontinência ou retenção, (bexiga neurogênica) com necessidade de sonda com risco de infecções recorrentes e impotência sexual. Risco de sepse; Medicções: Bexiga neurogênica: Sonda, luvas Infecções urinárias de repetição: cefalexina, Bactrim, Ciprofloxacino, Meronem, nitrofurontoina sódica 100mg, amoxicilina + clavulanato de potássio 500 mg Impotência sexual masculina: tadalafila, sildenafil, alprostadil, próteses. Eneurese cloridrato de amitriptilina 25 mg, fraldas. Tratamentos: Fisioterapia, próteses Exames: Estudo urodinâmico, Urocultura, Cultura de Urina, urofluxometria Hipotensão ortostática (queda brusca da pressão arterial quando o doente fica em pé, se levanta da cama com rapidez ou se ergue depois de ter estado sentado durante muito tempo) Medicções: fludrocortisona 0,1mg, midodrina Tratamentos: uso de meias de contenção Exames: Tilt Test Comprometimento de órgãos e tecidos: Os olhos podendo surgir a opacificação do vítreo, devido à deposição das fibras amiloides no vítreo ocular, prejudicando a visão (moscas volantes e teias de aranha); ressecamento do globo ocular devido à falta de lubrificação; e o glaucoma. Risco de perda da visão; Medicções: colírios para lubrificação (hyabak 0,15), colírios e medicamentos para controle da pressão ocular, lesões da córnea (dexpantenol 50mg) Tratamentos: vitrectomia para remover os depósitos de amiloides, cirurgia para confecção de válvula para controle da pressão ocular. Exames: Exames oftalmológicos padrão, mapeamento da retina O coração, podendo afetar precocemente o sistema elétrico do coração, que é responsável pelo controle dos batimentos, produzindo bloqueios de condução ou arritmias cardíacas que alteram o ritmo normal do coração, produzindo freqüências cardíacas rápidas, lentas e/ou irregulares, necessitando implantação de marca-passo artificial. Esse quadro pode se apresentar com palpitações, desmaios, tonturas, falta de ar, dor no peito, fadiga, edemas, paradas cardíacas, etc e mais tardiamente com a infiltração de amiloide no miocárdio, desenvolvendo uma miocardiopatia do tipo restritiva (síndrome do "coração rígido"), prejudicando o bombeamento do sangue, podendo levar a insuficiência cardíaca em estados mais avançados, necessitando

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>de transplante do coração. Risco de morte súbita;Medicações:Tratamentos: implantação de marcapasso para corrigir bloqueios ou arritmias, transplante de coraçãoExames: Ecocardiograma, Eletrocardiograma, cintilografia com MDP e DPD, Holter 24hOs rins, a função renal é afetada mais tardiamente, e a principal manifestação é a síndrome nefrótica com microalbuminúria precoce, devido a deposição de fibras amiloides no órgão, evoluindo para insuficiência renal em estágios mais avançados, necessitando de hemodiálise e transplante renal.Medicações:Tratamentos: hemodiálise, transplante de rimExames: Laboratoriais: EAS, proteína na urina, microalbuminúria, clearance de creatinina, uroculturaOs doentes costumam apresentar fadiga, cansaço, falta de energia, dores incapacitantes devido a polineuropatia periférica. Existe também o quadro psicológico a ser considerado, que pode variar entre insônia, ansiedade, angústia, tristeza e até depressão, que deve ser acompanhado.Medicações: Antidepressivos, clonazepan, ansiolíticosTratamentos: Psicológico/PsiquiátricoExames:</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR – CID-10 E85.1ARTIGOS PARTE 2 (DEVIDO LIMITAÇÃO)Este texto é apenas um resumo, compilação das informações mais relevantes dos artigos científicos publicados por especialistas em Polineuropatia Amiloidótica Familiar de todo mundo: médicos portugueses, brasileiros, franceses, japoneses, americanos, alemães, entre outros. Segue anexo artigos completos a respeito de todos aspectos da doença. A POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIARPolineuropatia Amiloidótica Familiar – PAF ou ParamiloidoseHá uma gama extensa de doenças chamadas de amiloidoses. Nelas, uma proteína normal solúvel forma depósitos de fibras insolúveis no tecido extracelular, causando disfunções nos órgãos e tecidos.A Polineuropatia Amiloidótica Familiar – PAF ou Paramiloidose é uma amiloidose rara, que foi descoberta em 1939, em Portugal, e divulgada ao mundo em 1952 pelo Dr. Corino de Andrade. Em 1978 Pedro Pinho Costa descobre que as fibrilas de proteína amiloide são formadas pela pré-albumina mais tarde denominada como transtirretina (TTR). Em 1984, a Dra. Maria João Saraiva descobriu que a substituição da Metionina pela Valina na posição 30 da proteína transtirretina (TTR) a Val30Met ou V30M, era a causadora dessa doença. Por ser causada pela proteína transtirretina, é chamada também Amiloidose Relacionada a Transtirretina ou simplesmente Amiloidose por TTRA transtirretina é uma proteína solúvel de vida curta que circula no plasma sanguíneo e no líquido cérebro-espinhal, sendo uma das proteínas responsáveis pelo transporte da tiroxina e da vitamina A.A TTR é sintetizada pelo fígado (mais de 95%) e pelo plexo coroide e, em menor quantidade, na retina. Ela tem a forma de um tetrâmero com 4 subunidades idênticas de 127 aminoácidos cada. O seu gene é localizado no braço longo do cromossomo 18 (18q12.1) (176300) e contém 4 éxons.As mutações desestabilizam a TTR, tornando-a insolúvel e suscetível à formação de fibras amilóides, que se acumulam em diversos tecidos do corpo humano, afetando principalmente o sistema nervoso periférico e autonômico.Até os dias de hoje foram identificadas cerca de 120 mutações diferentes da proteína TTR, sendo que a maioria causa amiloidose. Para saber mais, clique aqui.A mutação da TTR mais comum é a V30M (Val30Met – substituição da metionina pela valina na posição 30) e por ser o professor doutor Corino de Andrade o divulgador pioneiro da doença, ela é conhecida como PAF do tipo português ou Doença de Corino de Andrade.Em Portugal é chamada simplesmente de Paramiloidose ou Doença dos Pezinhos. Esta mutação representa aproximadamente 85% dos casos totais de amiloidose por TTR.A PAF é representada pelo CID-10 E85.1, ORPHA85447 e OMIM 105210, nos seus respectivos sistemas internacionais de classificação de doenças.É uma doença genética, portanto hereditária, autossômica e dominante, sendo assim, o filho do portador dessa doença tem 50% de chance de ser portador também.A idade de início dos sintomas, os órgãos afetados e o curso da doença variam, dependendo do tipo de mutação.Por ser uma doença neurológica, é altamente incapacitante, dolorosa e degenerativa, que afeta geralmente pessoas jovens em idade em que já tiveram filhos, acarretando um grave problema social. Se não tratada, atinge os membros inferiores e superiores, leva à invalidez permanente em alguns anos e é fatal em média após 10 anos do início dos sintomas.É importante enfatizar que a PAF não atinge apenas o físico do doente. A situação que o indivíduo enfrenta o afeta terrivelmente na parte psicológica.A vivência da doença se desenrola em três momentos: a doença que foi presenciada num dos pais (num passado mais ou menos remoto), a doença que atingirá ou já atinge o próprio indivíduo, e a doença que pode atingir ou também já atinge os seus</p>	Clique aqui

filhos. Ao enfrentar essa realidade, pode haver uma fase aguda de negação da doença, entremeada por períodos de revolta, aceitação, angústia, ansiedade, depressão, insônia, sobrecarga emocional etc. O diagnóstico da PAF

Exame clínico neurológico que caracterize doença neuropática nos membros inferiores e ou superiores, apontando para uma polineuropatia. Esse exame não é conclusivo, uma vez que várias doenças podem manifestar polineuropatias e portanto, exames complementares deverão ser realizados para o fechamento do diagnóstico. São eles:

- Exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores como a Eletro-neuromiografia.
- Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Esta análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Esse exame está sendo largamente sugerido pelo meio acadêmico e utilizado justamente pela sua praticidade e acurácia no diagnóstico, uma vez que, tendo-se manifestações características de dores e formigamento, o exame clínico e esse exame genético, fecha-se o diagnóstico de PAF.
- Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas. A biópsia de nervo sural era largamente utilizado no passado, porém, por ser invasivo e deixar sequelas, não está mais sendo sugerido..

Dificuldades na obtenção de diagnósticos eficazes A falta de informação associada a falta de referências bibliográficas e ainda, a falta da divulgação da doença nas faculdades de medicina dificulta o diagnóstico correto desta doença no país. Faltam informações para os pacientes e, principalmente para os médicos acerca da doença, de seus acometimentos, sintomas e outros problemas associados à doença. Da mesma forma, falta informações de como lidar com os doentes, dos fármacos utilizados nos tratamentos da causa raiz, dos sintomas ou de problemas correlatos ao depósito das fibras amiloides pelos órgãos e tecidos do corpo humano. Em muitas famílias a PAF é um tabú, que por muitas vezes nem sequer é discutida entre os entes das famílias acometidas. A PAF já foi erroneamente diagnosticada como hanseníase e outras doenças neurológicas devido a falta de protocolo de identificação da doença e pela similaridade dos sintomas neurológicos.

Tratamento Etiológico da PAF Transplante Hepático O transplante de fígado é um tratamento paliativo, com comprovada eficácia no sentido de reduzir a progressão da doença e a evolução natural para o estado grábitário e morte. Sua utilização é baseada no fato de que o fígado é o principal órgão produtor de transtiretina, responsável por mais de 70% da produção total da proteína mutada. O primeiro transplante hepático em PAF foi realizado na Suécia em 6 de abril de 1990. A sobrevida em 5 anos é próxima de 80% segundo dados do registro mundial na Suécia (FAPWTR <http://www.fapwtr.org>). A mortalidade e morbidade estão associadas às complicações infecciosas e cardíacas principalmente, e constituem-se na principal preocupação com este tipo de tratamento, além do elevado custo e da disponibilidade de doadores. Desde 1997, quando foi realizado o primeiro TH em paciente com PAF no Brasil Conforme dito, trata-se de uma cirurgia cara, extremamente invasiva e de alta complexidade,

que traz risco de morte, intercorrências médicas e morbidade e acompanhamento médico periódico pelo resto da vida. Ainda há o problema da escassez de órgãos e a espera na fila de transplante. Para evitar a rejeição do novo órgão é necessário tomar remédios imunossupressores pelo resto da vida. Estes possuem diversos efeitos colaterais e tornam o paciente mais vulnerável a infecções. O transplante não impede os problemas oculares. Além disso, podem ocorrer em grande parte dos doentes, complicações cardíacas com o passar dos anos. A função renal pode ser afetada com o tempo devido ao uso dos imunossupressores aliada a infiltração de amiloide nos rins. Observa-se também casos em que o transplante não se mostrou eficaz em travar a doença. Existem diversos artigos publicados neste sentido, daí a necessidade de se desenvolver outras formas terapêuticas para a PAF. Diagnóstico necessário para prescrição do tratamento: Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Este análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas. Opcional: exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores (eletroneuromiografia). Medicamentos: Prograf (tracolimus), Myfortic (micofenolato de sódio), Ciclosporina. Tratamento: Transplante Hepático Exames: Para acompanhamento do transplante: Laboratoriais e outros de rotina, conforme padrão já estabelecido pelos centros de transplante. Para acompanhamento da doença PAF (mínimo 1x por ano) Laboratoriais: urina (EAS, proteína na urina e microalbuminúria) sangue (hemograma completo, glicose, colesterol total e frações, uréia, creatinina, ácido úrico, TGO, TGP, GGT, bilirrubinas totais e frações, sódio, potássio, cálcio, fosfatase alcalina, proteína total e frações (albumina), BNP, Pro-BNP) Oftalmológico: exame oftalmológico padrão de rotina e mapeamento da retina Cardíacos: eletrocardiograma, ecocardiograma transtorácico com doppler colorido e holter 24h) Neurológicos: exame clínico e eletroneuromiografia de 4 membros Tafamidis (nome comercial Vyndaqel) O Tafamidis é capaz de se ligar à TTR estabilizando-a, evitando sua desagregação e que se formem os depósitos de fibras amiloides e diminuindo assim, ou até mesmo travando a progressão da doença. Assim como no transplante de fígado, quanto mais precoce o tratamento, melhor a resposta do tratamento. Sua eficácia, tolerabilidade e segurança foram comprovados conforme resultados de estudos de fase III. Mostrou-se eficaz em reduzir a progressão do comprometimento neurológico sensitivo e motor, melhorar a qualidade de vida do paciente e seu estado nutricional. O acompanhamento dos pacientes tem demonstrado que a maioria dos doentes está se beneficiando do medicamento que diminui a progressão da doença e até mesmo a trava. Esta droga encontra-se comercializada em diversos países da Europa, e foi aprovada em Novembro de 2011 pelo EMA (European Medicines Agency) para uso em pacientes em fase inicial da doença. Hoje ele é fornecido gratuitamente pelos órgãos nacionais de sistemas de saúde de países como França, Holanda, Itália, Luxemburgo, Alemanha, Espanha e Portugal (neste último cerca de 250

pacientes estão sendo tratados no momento). No Japão foi aprovada em setembro de 2013 pelo PMDA (Pharmaceuticals and Medical Devices Agency) para uso com pacientes com PAF em todos estágios. Nos EUA foi designada como droga órfã em 2006. É no momento o único fármaco aprovado no mundo para tratamento da Polineuropatia Amiloidótica Familiar, existindo outros em diversos estágios de ensaios clínicos. Diagnóstico necessário para prescrição do tratamento: Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Este análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas. Opcional: exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores (eletroneuromiografia). Medicamentos: Vyndaquel 20mg (Tafamidis) Tratamentos: Vyndaquel 20mg (Tafamidis) Para acompanhamento da doença PAF (ideal a cada 6 meses no começo do tratamento) Laboratoriais: urina (EAS, proteína na urina e microalbuminúria) sangue (hemograma completo, glicose, colesterol total e frações, uréia, creatinina, ácido úrico, TGO, TGP, GGT, bilirrubinas totais e frações, sódio, potássio, cálcio, fosfatase alcalina, proteína total e frações (albumina), BNP, Pro-BNP) Oftalmológico: exame oftalmológico padrão de rotina e mapeamento da retina Cardíacos: eletrocardiograma, ecocardiograma transtorácico com doppler colorido e holter 24h) Neurológicos: exame clínico e eletroneuromiografia de 4 membros Impedindo a transmissão da doença para os descendentes É importante que todo paciente que esteja sob suspeita ou saiba ser portador da mutação tenha acesso ao aconselhamento genético, a fim de definir o risco de transmissão da doença aos seus descendentes, que é de 50%. No Brasil já está disponível o método de fertilização in vitro, no qual somente os embriões livres do gene da PAF são implantados na mãe. Essa técnica possibilita 100% de certeza da não transmissão do gene mutado ao feto. Ainda, dessa maneira, pode-se ampliar a pesquisa para demais doenças genéticas já conhecidas. Medicamentos: Hormônios para estímulo feminino. Tratamentos: Fertilização In Vitro Exames: DNA, Análise embrionária, pré-implantação. Intervenções: Implantação dos embriões na mulher Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Esta análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Tratamento dos sintomas e Sequelas Por ser uma doença multissistêmica, isto é, que atinge vários órgãos e sistemas, o acompanhamento e tratamento dos sintomas requer uma equipe multidisciplinar, que envolva neurologistas, geneticistas, gastroenterologistas, oftalmologistas, urologistas, nutricionistas, cardiologistas, nefrologistas, psicólogos, dermatologistas, ortopedista, fisiatras, entre outros, de preferência que tenham conhecimentos específicos sobre essa doença. Polineuropatia periférica: comprometimento dos nervos sensoriais e motores,

caracterizada por dores lancinantes e incapacitantes, queimação, picadas, choques, parestesias, formigamentos, perda de sensibilidade primeiramente a temperatura e depois a dor e vibratória, progredindo com déficit motor, fraqueza, arreflexia, atrofia muscular, paralisia, ressecamento de pele causando fissuras/ lesões e incapacidade de locomoção. Medicamentos: Cremes Hidratantes para o ressecamento da pele Dores neuropáticas: gabapentina 300mg, 400mg, 600mg, pregabalina 75mg, 150mg, duloxetine 30mg, 60mg, oxcarbazepina 300mg Tratamentos: Fisioterapia, eletroestimulação Exames: Eletroneuromiografia, exames clínicos neurológicos Polineuropatia autonômica: comprometimento dos nervos autonômicos, isto é do sistema nervoso responsável por regular o funcionamento dos órgãos e sistemas do corpo: Disfunções do aparelho gastro-intestinal podendo citar constipação, diarreias crônicas, má absorção de nutrientes, enjôos, falta de apetite, vômito que levam a perda de peso, fraqueza, desnutrição, anemia e desidratação. Risco de morte por caqueixa. Perda de controle dos esfíncteres, causando descontrole na eliminação das fezes; Medicamentos: Diarreia: Imosec, tiorfan, fraudas. Má digestão, enjoos: omeprazol, bromoprida Perda de peso, desnutrição, má absorção: suplementos alimentares para perda de peso, suplementos hiperproteicos, multivitamínicos, complexo B, suplementos alimentares a base de gordura de cadeia média Tratamentos: Exames: endoscopia, colonoscopia. Disfunções do sistema urinário atingindo a bexiga causando incontinência ou retenção, (bexiga neurogênica) com necessidade de sonda com risco de infecções recorrentes e impotência sexual. Risco de sepse; Medicamentos: Bexiga neurogênica: Sonda, luvas Infecções urinárias de repetição: cefalexina, Bactrim, Ciprofloxacino, Meronem, nitrofurantoina sódica 100mg, amoxicilina + clavulanato de potássio 500 mg Impotência sexual masculina: tadalafila, sildenafil, alprostadil, próteses. Eneurese cloridrato de amitriptilina 25 mg, fraldas. Tratamentos: Fisioterapia, próteses Exames: Estudo urodinâmico, Urocultura, Cultura de Urina, urofluxometria Hipotensão ortostática (queda brusca da pressão arterial quando o doente fica em pé, se levanta da cama com rapidez ou se ergue depois de ter estado sentado durante muito tempo) Medicamentos: fludrocortisona 0,1mg, midodrina Tratamentos: uso de meias de contenção Exames: Tilt Test Comprometimento de órgãos e tecidos: Os olhos podendo surgir a opacificação do vítreo, devido à deposição das fibras amiloides no vítreo ocular, prejudicando a visão (moscas volantes e teias de aranha); ressecamento do globo ocular devido à falta de lubrificação; e o glaucoma. Risco de perda da visão; Medicamentos: colírios para lubrificação (hyabak 0,15), colírios e medicamentos para controle da pressão ocular, lesões da córnea (dexpantenol 50mg) Tratamentos: vitrectomia para remover os depósitos de amiloides, cirurgia para confecção de válvula para controle da pressão ocular. Exames: Exames oftalmológicos padrão, mapeamento da retina O coração, podendo afetar precocemente o sistema elétrico do coração, que é responsável pelo controle dos batimentos, produzindo bloqueios de condução ou arritmias cardíacas que alteram o ritmo normal do coração, produzindo freqüências cardíacas rápidas, lentas e/ou irregulares, necessitando implantação de marca-passo artificial. Esse quadro pode se apresentar com palpitações, desmaios, tonturas, falta de ar, dor no peito, fadiga, edemas, paradas cardíacas, etc e mais tardiamente com a infiltração de amiloide no miocárdio, desenvolvendo uma miocardiopatia do tipo restritiva (síndrome do "coração rígido"), prejudicando o bombeamento do sangue, podendo levar a insuficiência cardíaca em estados mais avançados, necessitando

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>de transplante do coração. Risco de morte súbita;Medicações:Tratamentos: implantação de marcapasso para corrigir bloqueios ou arritmias, transplante de coraçãoExames: Ecocardiograma, Eletrocardiograma, cintilografia com MDP e DPD, Holter 24hOs rins, a função renal é afetada mais tardiamente, e a principal manifestação é a síndrome nefrótica com microalbuminúria precoce, devido a deposição de fibras amiloides no órgão, evoluindo para insuficiência renal em estágios mais avançados, necessitando de hemodiálise e transplante renal.Medicações:Tratamentos: hemodiálise, transplante de rimExames: Laboratoriais: EAS, proteína na urina, microalbuminúria, clearance de creatinina, uroculturaOs doentes costumam apresentar fadiga, cansaço, falta de energia, dores incapacitantes devido a polineuropatia periférica. Existe também o quadro psicológico a ser considerado, que pode variar entre insônia, ansiedade, angústia, tristeza e até depressão, que deve ser acompanhado.Medicações: Antidepressivos, clonazepan, ansiolíticosTratamentos: Psicológico/PsiquiátricoExames:</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Em primeiro lugar, proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Se houve critério, não houve transparência nem divulgação delas ao público. As autoridades do Ministério da Saúde também precisam levar em conta o número de pacientes portadores da doença. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedreich registrados na FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), único registro confiável e público no mundo sobre a doença. So que no Brasil esse número é muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook há menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedreich, há dezenas de pessoas que não se registraram na FARA e, portanto, estão invisíveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque não leem inglês e se sentem intimidados em responder ao questionário. Outros porque perderam a crença nas instituições e na cura. So nessa avaliação factual, o número de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos critérios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberação de interferon gamma (Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedreich. Há na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiência está em curso em outros países, como Estados Unidos e Itália, sem a menor restrição por parte das autoridades. A experiência da Noruega está sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Há vários cientistas e médicos favoráveis ao tratamento. Um dos pareceres médicos de suporte ao uso do interferon gamma é de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciência Bioquímica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (tradução não oficial) para o português. O áudio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o título "Novel approaches to raising Frataxin in people with Friedreich's Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial é sobre outra abordagem da frataxina. "...Queremos conversar com vocês sobre a questão do interferon gamma, que começou há algum tempo. Esse não é exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominação seria programa de reposicionamento de drogas ou de repropósito de drogas. O interferon gamma é uma droga já disponível no mercado para outras indicações médicas e acreditamos ter observado que também pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedreich. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma é uma substância natural, feita pelas nossas células; é uma citocina natural, que é feita principalmente pelas ???leucócitos, mas também por outras células do corpo humano. Toda vez que vemos um vírus ou temos uma infecção bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele é muito importante para respostas imunológicas, contra vírus, contra infecções bacterianas. Ele também faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais. Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas) Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluida na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao "droga orfa" para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para criancas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecemos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it. O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente. O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia. Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015." A lei 12.401 dispoe sobre a assistencia terapeutica e a incorporacao de tecnologias em saude no ambito do SUS. Esta lei e um marco para o SUS, pois define os criterios e prazos para a incorporacao de tecnologias no sistema publico de saude. Define, ainda, que o Ministerio da Saude, assessorado pela Comissao Nacional de Incorporacao de Tecnologias – CONITEC, tem como atribuicoes a incorporacao, exclusao ou alteracao de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituicao ou alteracao de protocolo clinico ou de diretriz terapeutica</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Este análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas. Exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores (eletroneuromiografia).</p> <p>2ª: Transplante Hepático O transplante de fígado é um tratamento com comprovada eficácia no sentido de reduzir a progressão da doença e a evolução natural para o estado grabatário e morte. Sua utilização é baseada no fato de que o fígado é o principal órgão produtor de transtiretina. O primeiro transplante hepático em PAF foi realizado na Suécia em 6 de abril de 1990. A sobrevida em 5 anos é próxima de 80% segundo dados do registro mundial na Suécia (FAPWTR http://www.fapwtr.org). A mortalidade e morbidade estão associadas às complicações infecciosas e cardíacas principalmente, e constituem-se na principal preocupação com este tipo de tratamento, além do elevado custo e da disponibilidade de doadores. Desde 1997, quando foi realizado o primeiro TH em paciente com PAF no Brasil Conforme dito, trata-se de uma cirurgia cara, extremamente invasiva e de alta complexidade, que traz risco de morte, intercorrências médicas e morbidade e acompanhamento médico periódico pelo resto da vida. Ainda há o problema da escassez de órgãos e a espera na fila de transplante. Para evitar a rejeição do novo órgão é necessário tomar remédios imunossupressores pelo resto da vida. Estes possuem diversos efeitos colaterais e tornam o paciente mais vulnerável a infecções. O transplante não impede os problemas oculares. Além disso, podem ocorrer em grande parte dos doentes, complicações cardíacas com o passar dos anos. A função renal pode ser afetada com o tempo devido ao uso dos imunossupressores aliada a infiltração de amiloide nos rins. Observa-se também casos em que o transplante não se mostrou eficaz em travar a doença. Existem diversos artigos publicados neste sentido, daí a necessidade de se desenvolver outras formas terapêuticas para a PAF.</p>	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Transplante Hepático O transplante de fígado é um tratamento com comprovada eficácia no sentido de reduzir a progressão da doença e a evolução natural para o estado grabatário e morte. Sua utilização é baseada no fato de que o fígado é o principal órgão produtor de transtiretina. O primeiro transplante hepático em PAF foi realizado na Suécia em 6 de abril de 1990. A sobrevida em 5 anos é próxima de 80% segundo dados do registro mundial na Suécia (FAPWTR http://www.fapwtr.org). A mortalidade e morbidade estão associadas às complicações infecciosas e cardíacas principalmente, e constituem-se na principal preocupação com este tipo de tratamento, além do elevado custo e da disponibilidade de doadores. Desde 1997, quando foi realizado o primeiro TH em paciente com PAF no Brasil Conforme dito, trata-se de uma cirurgia cara, extremamente invasiva e de alta complexidade, que traz risco de morte, intercorrências médicas e morbidade e acompanhamento médico periódico pelo resto da vida. Ainda há o problema da escassez de órgãos e a espera na fila de transplante. Para evitar a rejeição do novo órgão é necessário tomar remédios imunossupressores pelo resto da vida. Estes possuem diversos efeitos colaterais e tornam o paciente mais vulnerável a infecções. O transplante não impede os problemas oculares. Além disso, podem ocorrer em grande parte dos doentes, complicações cardíacas com o passar dos anos. A função renal pode ser afetada com o tempo devido ao uso dos imunossupressores aliada a infiltração de amiloide nos rins. Observa-se também casos em que o transplante não se mostrou eficaz em travar a doença. Existem diversos artigos publicados neste sentido, daí a necessidade de se desenvolver outras formas terapêuticas para a PAF. Diagnóstico necessário para prescrição do tratamento: Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtiretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Este análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas). Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas. Opcional: exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores (eletroneuromiografia). Medicamentos: Prograf (tracolimus), Myfortic (micofenolato de sódio), Ciclosporina.... Tratamentos: Transplante Hepático Exames: Para acompanhamento do transplante: Laboratoriais e outros de rotina, conforme padrão já estabelecido pelos centros de transplante. Para acompanhamento da doença PAF (mínimo 1x por ano) Laboratoriais: urina (EAS, proteína na urina e microalbuminúria) sangue (hemograma completo, glicose, colesterol total e frações, uréia, creatinina, ácido úrico, TGO, TGP, GGT, bilirrubinas totais e frações, sódio, potássio, cálcio, fosfatase alcalina, proteína total e frações (albumina), BNP, Pro-BNP) Oftalmológico: exame oftalmológico padrão de rotina e mapeamento da retina Cardíacos: eletrocardiograma, ecocardiograma transtorácico com doppler colorido e holter 24h) Neurológicos: exame clínico e eletroneuromiografia de 4 membros</p> <p>2ª: Tafamidis (nome comercial Vyndaqel) O Tafamidis é capaz de se ligar à TTR estabilizando-a, evitando sua desagregação e que se formem os depósitos de fibras amiloides e diminuindo assim, ou até mesmo travando</p>	

a progressão da doença. Assim como no transplante de fígado, quanto mais precoce o tratamento, melhor a resposta do tratamento. Sua eficácia, tolerabilidade e segurança foram comprovados conforme resultados de estudos de fase III. Mostrou-se eficaz em reduzir a progressão do comprometimento neurológico sensitivo e motor, melhorar a qualidade de vida do paciente e seu estado nutricional. O acompanhamento dos pacientes tem demonstrado que a maioria dos doentes está se beneficiando do medicamento que diminui a progressão da doença e até mesmo a trava. Esta droga encontra-se comercializada em diversos países da Europa, e foi aprovada em Novembro de 2011 pelo EMA (European Medicines Agency) para uso em pacientes em fase inicial da doença. Hoje ele é fornecido gratuitamente pelos órgãos nacionais de sistemas de saúde de países como França, Holanda, Itália, Luxemburgo, Alemanha, Espanha e Portugal (neste último cerca de 250 pacientes estão sendo tratados no momento). No Japão foi aprovada em setembro de 2013 pelo PMDA (Pharmaceuticals and Medical Devices Agency) para uso com pacientes com PAF em todos estágios. Nos EUA foi designada como droga órfã em 2006.

Diagnóstico necessário para prescrição do tratamento:

- Análise da sequência do DNA, nos éxons 2, 3 e 4 do gene da TTR (Transthyretin – Transtirretina) e determinar se as sequências estudadas apresentam mutações quando comparadas à sequência original depositada no NCBI – Reference Sequence: NG_009490.1. Este análise de DNA é pela técnica PCR (reação de cadeia de polimerase) utilizando o material biológico doado pelo paciente (sangue ou células de mucosas).
- Biópsia dos tecidos dos órgãos comprometidos (em geral das glândulas salivares, tecido subcutâneo, nervo sural, ou do reto) em busca de depósitos de fibras amiloides, demonstrada pela coloração com vermelho-Congo, que, sob microscopia polarizada, apresenta uma birrefringência verde maçã. Preferencialmente biópsia de glândula salivar, que é a menos invasiva e que não deixa sequelas.

Opcional: exames neurológicos que identifiquem danos nos nervos periféricos sensitivo-motores (eletroneuromiografia).

Medicações: Vyndaqel 20mg (Tafamidis)

Tratamentos: Vyndaqel 20mg (Tafamidis) Para acompanhamento da doença PAF (ideal a cada 6 meses no começo do tratamento)

Laboratoriais: urina (EAS, proteína na urina e microalbuminúria) sangue (hemograma completo, glicose, colesterol total e frações, uréia, creatinina, ácido úrico, TGO, TGP, GGT, bilirrubinas totais e frações, sódio, potássio, cálcio, fosfatase alcalina, proteína total e frações (albumina), BNP, Pro-BNP)

Oftalmológico: exame oftalmológico padrão de rotina e mapeamento da retina

Cardíacos: eletrocardiograma, ecocardiograma transtorácico com doppler colorido e holter 24h)

Neurológicos: exame clínico e eletroneuromiografia de 4 membros

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Impedindo a transmissão da doença. É importante que todo paciente que esteja sob suspeita ou saiba ser portador da mutação tenha acesso ao aconselhamento genético, a fim de definir o risco de transmissão da doença aos seus descendentes. No Brasil já está disponível o método de fertilização in vitro, no qual somente os embriões livres do gene da PAF são implantados na mãe. Medicamentos: Hormônios para estímulo. Tratamentos: Fertilização In Vitro. Exames: DNA, Análise embrionária pré-implantação</p>	Clique aqui
		<p>2ª: Tratamento dos sintomas e Sequelas. Polineuropatia periférica: comprometimento dos nervos sensoriais e motores, caracterizada por dores lancinantes e incapacitantes, queimação, picadas, choques, parestesias, formigamentos, perda de sensibilidade primeiramente a temperatura e depois a dor e vibratória, progredindo com déficit motor, fraqueza, arreflexia, atrofia muscular, paralisia, ressecamento de pele causando fissuras/ lesões e incapacidade de locomoção. Medicamentos: Cremes Hidratantes para o ressecamento da pele. Dores neuropáticas: gabapentina 300mg, 400mg, 600mg, pregabalina 75mg, 150mg, duloxetine 30mg, 60mg, oxcarbazepina 300mg. Tratamentos: Fisioterapia. Exames: Eletroneuromiografia, exames clínicos neurológicos. Polineuropatia autonômica: comprometimento dos nervos autonômicos, isto é do sistema nervoso responsável por regular o funcionamento dos órgãos e sistemas do corpo: Disfunções do aparelho gastro-intestinal podendo citar constipação, diarreias crônicas, má absorção de nutrientes, enjôos, falta de apetite, vômito que levam a perda de peso, fraqueza, desnutrição, anemia e desidratação. Risco de morte por caqueixa. Perda de controle dos esfíncteres, causando descontrole na eliminação das fezes; Medicamentos: Imosec, omeprazol, bromoprida, tiorfan, suplementos alimentares para perda de peso. Tratamentos: Exames: endoscopia, colonoscopia, Disfunções do sistema urinário atingindo a bexiga causando incontinência ou retenção, (bexiga neurogênica) com necessidade de sonda com risco de infecções recorrentes e impotência sexual. Risco de sepse; Medicamentos: Sonda, luvas, antibióticos (cefalexina, Bactrim, Ciprofloxacino, Meronem), medicamentos para impotência (tadalafila, sildenafil, alprostadil), próteses. Tratamentos: Fisioterapia, próteses. Exames: Estudo urodinâmico, Urocultura, Cultura de Urina, urofluxometria. Hipotensão ortostática (queda brusca da pressão arterial quando o doente fica em pé, se levanta da cama com rapidez ou se ergue depois de ter estado sentado durante muito tempo) Medicamentos: Tratamentos: Exames: Tilt Test. Comprometimento de órgãos e tecidos: Os olhos podendo surgir a opacificação do vítreo, devido à deposição das fibras amiloides no vítreo ocular, prejudicando a visão (moscas volantes e teias de aranha); ressecamento do globo ocular devido à falta de lubrificação; e o glaucoma. Risco de perda da visão; Medicamentos: colírios para lubrificação, colírios e medicamentos para controle da pressão ocular. Tratamentos: vitrectomia para remover os depósitos de amiloides, cirurgia para confecção de válvula para controle da pressão ocular. Exames: Exames oftalmológicos padrão, mapeamento da retina. O coração, podendo afetar precocemente o sistema elétrico do coração, que é responsável pelo controle dos batimentos, produzindo bloqueios de condução ou arritmias cardíacas que alteram o ritmo normal do coração, produzindo frequências cardíacas rápidas, lentas e/ou irregulares, necessitando implantação de marca-passo artificial. Esse quadro pode se apresentar com palpitações, desmaios, tonturas, falta de ar, dor no peito, fadiga, edemas, paradas cardíacas, etc e mais tardiamente com a infiltração de amiloide no miocárdio, desenvolvendo uma miocardiopatia do tipo restritiva (síndrome do "coração rígido"),</p>	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
--------------	---------------------	---------------------------	------------

prejudicando o bombeamento do sangue, podendo levar a insuficiência cardíaca em estados mais avançados, necessitando de transplante do coração. Risco de morte súbita;Medicações:Tratamentos: implantação de marcapasso para corrigir bloqueios ou arritmias, transplante de coraçãoExames: Ecocardiograma, Eletrocardiograma, cintilografia com MDP e DDP, Holter 24hOs rins, a função renal é afetada mais tardiamente, e a principal manifestação é a síndrome nefrótica com microalbuminúria precoce, devido a deposição de fibras amiloides no órgão, evoluindo para insuficiência renal em estágios mais avançados, necessitando de hemodiálise e transplante renal.Medicações:Tratamentos: hemodiálise, transplante de rimExames: Laboratoriais: EAS, proteína na urina, microalbuminúria, clearance de creatinina, uroculturaOs doentes costumam apresentar fadiga, cansaço, falta de energia, dores incapacitantes devido a polineuropatia periférica. Existe também o quadro psicológico a ser considerado, que pode variar entre insônia, ansiedade, angústia, tristeza e até depressão, que deve ser acompanhado.Medicações: AntidepressivosTratamentos: Psicológico/PsiquiátricoExames:

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Empresa	<p>1ª: Prezados Srs, Em relação ao conteúdo do documento: “Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras”, publicado em setembro de 2014 por esta respeitada Comissão, gostaríamos de solicitar especial atenção ao “Quadro 7: Lista dos 12 PCDT – EIXO I ERROS INATOS DO METABOLISMO: ITEM 4 : consta “Aminoacidopatias (Incluindo os neurotransmissores diagnosticados em conjunto com as hiperfenilalaninemias)”. Esta informação encontra-se em duplicata do item 1. Solicitamos a correção para “4 Distúrbios do Metabolismo dos Metais” de acordo com as informações contidas no “Quadro 3. Erros inatos do metabolismo: classificação final.” ERRATA: CORREÇÃO: EIXO I – Erros inatos do metabolismo</p> <p>1 Aminoacidopatias (Incluindo os neurotransmissores diagnosticados em conjunto com as hiperfenilalaninemias)</p> <p>2 Erros inatos do metabolismo com manifestação aguda (Incluindo: Intolerâncias a açúcares; Defeitos de oxidação dos ácidos graxos; Distúrbios do ciclo da Uréia; Glicogenoses; Acidúrias Orgânicas; e Porfirias)</p> <p>3 Adrenoleucodistrofia ligada ao Cromossomo X e Doenças Peroxissomais.</p> <p>4 Distúrbios do Metabolismo dos Metais</p> <p>Os dados científicos publicados até o presente momento, comprovam os benefícios de Elaprase® (idursulfase) em pacientes com Mucopolissacaridose tipo II-6, e de Replagal® (alfagalsidase) em pacientes com Doença de Fabry 7-11 que somados a experiência clínica registrada e a partir de amplo estudo de vigilância pós-comercialização em andamento (Hunter Outcome Survey e Fabry Outcome Survey), em mais de 8 anos de uso comercial do produto Elaprase® e 13 anos do produto Replagal® em todo o mundo. A Shire está respaldada e legitimada para solicitar o esclarecimento da data de inclusão da elaboração dos protocolos de Mucopolissacaridose e Esfingolipidoses (Incluindo: Doença de Fabry). Referências:</p> <p>1. phase II/III clinical study of enzyme replacement therapy with idursulfase in mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome). Muenzer J, Wraith JE, Beck M, Giugliani R, Harmatz P, Eng CM, Vellodi A, Martin R, Ramaswami U, Guzsavay-Calikoglu M, Vijayaraghavan S, Wendt S, Puga AC, Ulbrich B, Shinawi M, Cleary M, Piper D, Conway AM, Kimura A. <i>Genet Med.</i> 2006 Aug;8(8):465-732.</p> <p>2. Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): a clinical review and recommendations for treatment in the era of enzyme replacement therapy. Wraith JE, Scarpa M, Beck M, Bodamer OA, De Meirleir L, Guffon N, Meldgaard Lund A, Malm G, Van der Ploeg AT, Zeman J. <i>Eur J Pediatr.</i> 2008 Mar;167(3):267-773.</p> <p>3. Long-term, open-labeled extension study of idursulfase in the treatment of Hunter syndrome. Muenzer J, Beck M, Eng CM, Giugliani R, Harmatz P, Martin R, Ramaswami U, Vellodi A, Wraith JE, Cleary M, Guzsavay-Calikoglu M, Puga AC, Shinawi M, Ulbrich B, Vijayaraghavan S, Wendt S, Conway AM, Rossi A, Whiteman DA, Kimura A. <i>Genet Med.</i> 2011 Feb;13(2):95-101.</p> <p>4. Enzyme replacement therapy with idursulfase for mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome). da Silva EM, Strufaldi MW, Andriolo RB, Silva LA. <i>Cochrane Database Syst Rev.</i> 2014 Jan 8;1.5.</p> <p>5. Long-term experience with enzyme replacement therapy (ERT) in MPS II patients with a severe phenotype: an international case series. Lampe C, Bosserhoff AK, Burton BK, Giugliani R, de Souza CF, Bittar C, Muschol N, Olson R, Mendelsohn NJ. <i>J Inher Metab Dis.</i> 2014 Sep;37(5):823-9.</p> <p>6. Guidelines for diagnosis and treatment of Hunter Syndrome for clinicians in Latin America. Giugliani R, Villarreal ML, Valdez CA, Hawilou AM, Guelbert N, Garzón LN, Martins AM, Acosta A, Cabello JF, Lemes A, Santos ML, Amartino H. <i>Genet Mol Biol.</i> 2014 Jun;37(2):315-29.</p> <p>7. Enzyme replacement therapy in Fabry disease: a randomized controlled trial. Schiffmann R, Kopp JB, Austin HA 3rd, Sabnis S, Moore DF, Weibel T,</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>Balow JE, Brady RO. JAMA 2001 Jun 6;285(21):2743-9. 8. Long-term therapy with agalsidase alfa for Fabry disease: safety and effects on renal function in a home infusion setting. Schiffmann R, Ries M, Timmons M, Flaherty JT, Brady RO. Nephrol Dial Transplant. 2006 Feb;21(2):345-54. 9. Effects of enzyme replacement therapy on the cardiomyopathy of Anderson-Fabry disease: a randomised, double-blind, placebo-controlled clinical trial of agalsidase alfa. Hughes DA, Elliott PM, Shah J, Zuckerman J, Coghlan G, Brookes J, Mehta AB. Heart. 2008 Feb;94(2):153-8. 10. Outcomes of patients treated through the Canadian Fabry disease initiative. Sirrs SM, Bichet DG, Casey R, Clarke JT, Lemoine K, Doucette S, West ML; CFDI investigators. Mol Genet Metab. 2014 Apr;111(4):499-506. 11. The pharmacology of multiple regimens of agalsidase alfa enzyme replacement therapy for Fabry disease. Clarke JT, West ML, Bultas J, Schiffmann R. Genet Med. 2007 Aug;9(8):504-9.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou portadora de Polineuropatia Amiloidótica Familiar. Precisamos de um centro especializado em doenças raras, onde possamos passar por consultas com médicos preparados para lidar com nossa condição, possamos realizar exames necessários.</p> <p>2ª: Sou portadora de Polineuropatia Amiloidótica Familiar, precisamos ter acesso ao recurso de Seleção embrionária e fertilização in vitro, para que as famílias portadoras desta doença não transmitam a mesma para gerações futuras.</p>	Clique aqui
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Daí a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença. É importante citar que são grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. E também ainda corremos o risco de ficar sem a entrega da medicação por causa de recursos de órgãos do governo, e isso só gera mais transtornos, pois o paciente não pode ficar sem o remédio.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: O Zavesca é muito importante para o tratamento da doença, e como o custo do remédio é muito elevado fica difícil para seguir o tratamento, e também temos o problema de que o paciente não pode ficar sem o remédio... então é muito importante que seja liberado pelo sus.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. E também ainda corremos o risco de ficar sem a entrega da medicação por causa de recursos de órgãos do governo, e isso só gera mais transtornos, pois o paciente não pode ficar sem o remédio. Precisamos muito que o sus libere o medicamento, são vidas que estão em jogo, não podemos deixar mais esses pacientes sem os remédios...</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: O único remédio realmente que retarda os sintomas danosos da doença é com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. E também ainda corremos o risco de ficar sem a entrega da medicação por causa de recursos de órgãos do governo, e isso só gera mais transtornos, pois o paciente não pode ficar sem o remédio.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Como paciente, preciso de alguns remédios específicos e não consigo nenhum pelo SUS, com isso fica muito difícil, pois sempre gasto bastante no mês.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Daí a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença. É importante citar que são grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Outra	<p>1ª: Gostaria que fosse incluído a doença de Charcot Marie Tooth, como doenças raras e também a doença chamada Lewis Sumner, os médicos do Hospital das Clínicas suspeitam que eu tenha uma dessas doenças, ainda estão investigando. A doença Charcot Marie Tooth, tem um site da associação da qualeu faço parte http://cmtsite.wix.com/cmt#! , mas a doença Lewis Sumner, eu não achei nada em Português, é uma doença nova me parece que tem 30 anos que descobriram, possivelmente é uma variante da CMT. Por favor coloquem essas doenças na lista de doenças raras e nos ajudem, buscando melhores tratamentos e investindo recursos para descobrirmos a cura. Obrigado</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Outra	<p>1ª: A Interfarma – Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa - vem apresentar as sugestões de contribuições para a Consulta Pública nº 20/14, que dispõe sobre a “Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras”.Encaminhamos, na forma de anexo, nossas sugestões ao texto da CP, sendo que para cada artigo contendo sugestão, estão elencadas as respectivas justificativas técnicas.Ratificamos nossa posição de apoio à iniciativa e entendemos que um passo importante está sendo tomado com o objetivo de tornar a execução da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, entretanto, insistimos que a ampliação do diálogo frequente com todos os atores relacionados ao tema é fundamental para o aperfeiçoamento e implementação de tal política. Colocamo-nos à disposição para quaisquer esclarecimentos, visando colaborar com a adequação ou otimização do documento, com o objetivo de ampliarmos as discussões com o Ministério da Saúde sobre este tópico.</p> <p>2ª: -</p>	Clique aqui
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Dai a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença.É importante citar que são grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Dai a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença.É importante citar que são grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: "Em primeiro lugar, proponho a inclusao da Ataxia de Friedriech, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atencao a Doencas Raras para 2015. Se nao existe nenhum registro estatistico de doencas raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece nao ter havido nenhum criterio objetivo para classificar a incidencia das diferentes doencas e fundamentar a escala de prioridade. Se houve criterio, nao houve transparencia nem divulgacao deles ao publico. As autoridades do Ministerio da Saude tambem precisam levar em conta o numero de pacientes portadores da doenca. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedriech registrados na FARA(Friedriech`s Ataxia Research Alliance), unico registro confiavel e publico no mundo sobre a doenca. So que no Brasil esse numero eh muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook ha menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedriech, ha dezenas de pessoas que nao se registraram na FARA e, portanto, estao invisiveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque nao leem ingles e se sentem intimidados em responder ao questionario. Outros porque perderam a crenca nas instituicoes e na cura. So nessa avaliacao factual, o numero de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos criterios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberacao de interferon gamma(Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedriech. Ha na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiencia esta em curso em outros paises, como Estados Unidos e Italia, sem a menor restricao por parte das autoridades. A experiencia da Noruega esta sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Ha varios cientistas e medicos favoraveis ao tratamento. Um dos pareceres medicos de suporte ao uso do interferon gamma e de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciencia Bioquimica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (traducao nao oficial) para o portugues. O audio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o titulo "Novel approaches to raisin Frataxin in people with Friedriech`s Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial eh sobre outra abordagem da frataxina. "....Queremos conversar com voces sobre a questao do interferon gamma, que comecou ha algum tempo. Esse nao eh exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominacao seria programa de reposicionamento de drogas ou de reproposicao de drogas. O interferon gamma eh uma droga ja disponivel no mercado para outras indicacoes medicas e acreditamos ter observado que tambem pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedriech. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma eh uma substancia natural, feita pelas nossas celulas; eh uma citoquina natural, que eh feita principalmente pelas ???tilefocitas, mas tambem por outras celulas do corpo humano. Toda vez que vemos um virus ou temos uma infeccao bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele eh muito importante para respostas imunologicas, contra virus, contra infeccoes bacterianas. Ele tambem faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infeccoes. O ferro tem um importante papel no combate a infeccoes. O interferon gamma eh liberado por varios tipos de celulas na circulacao e muitos tipos de celulas respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais. Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas) Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluida na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxinanos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao "droga orfa" para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para criancas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecamos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it. O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente. O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia. Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015." A lei 12.401 dispoe sobre a assistencia terapeutica e a incorporacao de tecnologias em saude no ambito do SUS. Esta lei e um marco para o SUS, pois define os criterios e prazos para a incorporacao de tecnologias no sistema publico de saude. Define, ainda, que o Ministerio da Saude, assessorado pela Comissao Nacional de Incorporacao de Tecnologias – CONITEC, tem como atribuicoes a incorporacao, exclusao ou alteracao de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituicao ou alteracao de protocolo clinico ou de diretriz terapeutica. Esse texto maior e a "contribuicao" dai vcs copiam e colam, tirando o cabeçalho</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Minha família por parte de pai sofre de uma doença genética chamada Polineuropatia Amiloidótica Familiar (em português conhecida como Doença dos Pezinhos). Trata-se de uma doença neurodegenerativa, progressiva e hereditária, que decorre de uma mutação genética que ocasiona uma disfunção no organismo, fazendo com que uma proteína que é produzida no fígado seja quebrada, acumulando amilóide nos tecidos e órgãos, causando danos aos nervos e agredindo os principais órgãos do corpo. No caso do meu pai a doença atingiu fortemente as pernas. No início da doença ele tinha dificuldade de andar e sentia dores, hoje após 5 anos que se encontra doente ele já praticamente não sente as pernas, não anda, sente muitas dores e está cadeirante / acamado. As mãos, estão muito atingidas, com perda acelerada de movimentos e se atrofiando, com perda de quaisquer funções e já muita dificuldade para qualquer uso como talheres, digitar, etc. Sabe-se que a Paramiloidose atinge as pessoas na fase adulta, normalmente a partir dos 25 anos, mas em nossa família, exceto o caso de um primo que foi entre 25 e 30 anos, o histórico predominante é que a doença se manifesta tardiamente. No meu pai e em uma tia, sua irmã, se manifestou após os 60 anos, e em uma prima após os 40 anos. Os primeiros sintomas relatados são: dormência e formigamento nos pés e mãos e falta de sensibilidade nos membros. Meu pai descobriu a doença após fortes dores na coluna e dificuldade em andar. Após algum tempo em que a doença já havia se manifestado ele perdeu a sensibilidade dos membros, fato que ocasiona queimaduras recorrentes nas mãos e pernas, visto que não consegue sentir quando algo está quente. Além disso ele faz uso de “meiões” nos membros inferiores e superiores, pois além das dores ele sente, principalmente as mãos, como totalmente congeladas. A falta de conhecimento sobre essa doença afetou de forma extrema a ciência tardia da mesma em meu pai. A doença progrediu muito rápido nele, que em questão de dois anos já não andava mais. Além de ter seus membros agredidos, a doença evoluiu para amiloidose esofágica, causando náuseas, vômitos e diarreias recorrentes. Atualmente ele faz o uso permanente de fraldas, e encontra-se muito abaixo do peso normal que era superior a 80 kg para menos de 50 kg. Na maioria dos casos de portadores de paramiloidose os doentes ficam extremamente magros e debilitados devido a essa disfunção do sistema digestivo ocasionada pela doença. Diversos exames de endoscopia foram realizados e demonstraram uma anormalidade significativa com enorme lentidão no processo digestivo. Atualmente a única chance de cura aos portadores de Paramiloidose é o transplante de fígado. Quando meu pai descobriu a doença essa hipótese foi descartada tendo em vista sua idade avançada e os riscos que uma cirurgia tão invasiva como esta poderiam trazer. Uma prima diagnosticada pela doença quando esta ainda estava em sua fase inicial, optou pelo transplante que foi realizado no Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto. Ela ficou pouco tempo na fila, chegou a realizar o transplante de forma bem sucedida, mas algumas horas depois veio a óbito em decorrência de uma trombose hepática. O que podemos perceber em contato com alguns portadores da doença é que em alguns estados a fila de transplantes de fígado é extremamente rápida (em Fortaleza, por exemplo), mas em outros estados como São Paulo, a fila é enorme e a espera ultrapassa anos. O SUS não pode fechar os olhos aos portadores dessa doença degenerativa e que progride tão rápido. Para os portadores de PAF, ficar anos a espera de um transplante de fígado é ver seu tempo de vida reduzido bem como notar a perda de qualidade de vida. Tendo em vista o descarte da hipótese de realização de transplante, fomos em busca de medicamentos que pudessem ao menos frear a doença. A</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>droga Tafamidis é uma esperança aos portadores da doença, visto que ela é responsável por interromper a evolução da doença em 60% dos casos testados, e abarcar significativamente os 40% restantes (dados provenientes do artigo publicado como Protocolo de Utilização do Tafamidis no SNS assinado na quinta feira no Porto, Lusa, 16 mai, 2012, RTP Notícias). Diversos estudos realizados em vários países, principalmente em Portugal (local onde essa doença é extremamente recorrente), evidenciam uma droga promissora que possui significantes avanços e descobertas sobre o processo da doença e sua estabilização. Ocorre que esse remédio tão promissor e responsável pela única esperança de tantos portadores de Paramiloidose, não é permitido pela ANVISA. Vale destacar que diversos países já permitiram a comercialização do Tafamidis (vários países europeus e o Japão por exemplo), mas que o Brasil ainda não o fez. A única forma de se conseguir a droga é pela via judicial, mas essa nem sempre se mostra eficaz para solucionar esse problema. Como podem negar a um doente sua única chance de vida digna? Sabe-se que a própria Constituição Federal atenta pela Dignidade da Pessoa Humana bem como pelo acesso à saúde como princípios primordiais a todos os brasileiros, porém o que estamos vivendo nesses anos é completamente diferente disso. A ANVISA ao não permitir o uso e comercialização de um remédio tão essencial aos doentes está atentando à própria lei maior brasileira, está ceifando a chance de um portador de uma doença tão devastadora conseguir se livrar dela, ou ao menos ameniza-la. Inúmeros estudos e protocolos sobre esse remédio foram realizados, atestando sua excelência e mesmo assim os portadores de paramiloidose não encontram o respaldo do Estado. O que esperamos do SUS é que ele intervenha em casos como esse e pressione as autoridades a registrar esse remédio! Meu pai faz acompanhamento da doença no Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto, mas o que observamos é uma demora significativa com uma espera de MESES na realização de exames e para marcar consultas. Os portadores de Paramiloidose correm contra o tempo a todo momento, visto que a média de vida de seus portadores é de 10 anos, e o que se vê na unidade pública de saúde é uma espera inaceitável. A principal dificuldade que vivemos é sem dúvida não conseguir fazer o uso do remédio Tafamidis, nossa esperança. Mas além disso sinto muita dificuldade em tratar os sintomas em específico, como dores nas mãos e pés, diarréias, vômitos, etc, visto que a maioria dos profissionais dessas diferentes áreas não tem conhecimento sobre essa doença. Queremos o registro do Tafamidis, queremos menos demora nos atendimentos e agendamentos de exames, queremos qualidade de vida, queremos VIDA!</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: remedios gratuitos</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: A AAPPAD é solidaria as necessidades do HCPA serviço de Genética (hospital de referencia em doenças raras) de ampliar sua equipe multidisciplinar de profissionais de saúde, equipamentos e área física já contando com pesquisadores de renome internacional.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: 1) Solicitações e Pleitos: Realização de audiência pública para essa consulta, pela magnitude e relevância do tema. Justificativa: A participação política é uma ferramenta de extrema importância para a democracia, como nexos constituintes de garantia dos direitos de cidadania, podendo-se inferir que é essencial ao processo de consolidação da saúde como direito, além de ampliar a institucionalização do controle social na fiscalização das ações do Estado e a garantia de acesso a bens e serviços de saúde. Referência: PINHEIRO, Roseni. Apresentação - democracia e saúde: sociedade civil, cidadania e cultura política. Physis [online]. 2004, vol.14, n.1, pp. 11-14. ISSN 0103-7331 http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0103-73312004000100002&script=sci_arttext) 2) Doenças consideradas raras, com protocolos já existentes, não foram incluídas na listagem da tabela das páginas 6 e 7, como, por exemplo, Esclerose Múltipla, Doença Celíaca, Doença de Parkinson e Hipertensão Arterial Pulmonar. 3) Doenças consideradas raras, com protocolos já existentes, não foram incluídas na listagem da tabela das páginas 6 e 7 como, por exemplo, Esclerose Múltipla (Portaria Nº 1323 de 25/11/2013) e Hipertensão Arterial Pulmonar (Portaria Nº 35 de 16/01/2014); Referências: Portaria Nº 1323 de 25/11/2013: http://bvsm.sau.gov.br/bvs/sau/legis/sas/2013/prt1323_25_11_2013.html Portaria Nº 35 de 16/01/2014: http://pesquisa.in.gov.br/imprensa/jsp/visualiza/index.jsp?data=17/01/2014&jornal=1&pagina=91&totalArquivos=1684) Artrite Reumatoide, como consta na tabela abaixo, não se enquadra como doença rara, pelo critério adotado pelo Ministério da Saúde, de até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. Referências: Diário Oficial da União. Nº 97, sexta-feira, 23 de maio de 2014, página 77, disponível em http://pesquisa.in.gov.br/imprensa/servlet/INPDFViewer?jornal=1&pagina=77&data=23/05/2014&captchaId=firistAccess Artrite Reumatoide: (estudo multicêntrico da prevalência da artrite reumatoide do adulto em amostras da população brasileira, demonstrou prevalência de até 1.0% em diferentes regiões do Brasil) Marques Neto JF et al. Estudo multicêntrico da prevalência da artrite reumatóide do adulto em amostras da população brasileira. Rev Bras Reum 1993;33:169-73; 5) Inclusões ou alterações: 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. 6) Observações: O peso do critério "político estratégico" foi tão influente quanto os outros dois domínios relacionados à doença e ao tratamento. Essa decisão, além de não ter sido debatida e sua metodologia transparente, vai contra o princípio da universalidade constitucional, dificulta o acesso dos pacientes não priorizados a novas terapias e não executa, de forma completa, o que pretende a política para pessoas com doenças raras. 7) Critérios, valores e peso: Inclusões ou alterações: 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. 8) Observações: Evidencia-se a ausência da listagem dos profissionais presentes no Painel de Especialistas para a Priorização de Protocolos</p>	

Clínicos para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A omissão da listagem completa, bem como a explicação dos critérios de seleção dos profissionais, coloca em risco a legitimidade do evento que resultou na consulta pública. O painel deveria ter contado com a participação de especialistas que são referências no tratamento de pacientes com doenças raras, abrangendo a maior quantidade possível de especialidades, tais como hematologistas, nefrologistas, imunologistas, neurologistas, dermatologistas, entre outros. Ademais, deveriam ter sido convidados também representantes de associações de pacientes, que poderiam contribuir com dados e fatos relevantes, sob a ótica do paciente, para a formulação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. 9) Plenário da CONITEC: Inclusões ou alterações: 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. Observações: Não está clara e transparente a pontuação dada para a priorização das doenças. Por se tratar de um conselho fechado, o texto deveria descrever com detalhes o critério de avaliação utilizado pelo Plenário da Conitec. 10) INFECCIOSAS: Inclusões ou alterações: Retirar da lista Micoses sistêmicas, Síndrome Hemolítica Urêmica – SHU, Síndrome pós-poliomielite e Melioidose. Solicitações e Pleitos: Substituição por patologia subsequente da lista de pontuação que até o momento não possua PCDT estabelecido; 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. Referências: 1- Texto de difusão técnico-científica da Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo, Rev. Saúde Pública 2006;40(5):941-52. 2- Departamento de Microbiologia-ICB-UFMG: <http://www.icb.ufmg.br/mic/index.php?secao=materiale&materiale=2511>) Inclusões ou alterações: Solicitações e Pleitos: 1- Substituição por patologia subsequente da lista de pontuação que até o momento não possua PCDT estabelecido; 2- No Eixo I – Deficiência Intelectual, número de PCDT 1, incluir Microdeleção e Microduplicação do DNA. 3- No Eixo I – Erros Inatos do metabolismo, número de PCDT 3, incluir “deficiência enzimática”. Justificativa: 1- Imunodeficiências Primárias APESAR DE já possuir PCDT parcialmente estabelecido mas ainda tem um público desamparado com poucos serviços institucionalizados, sugerimos a revisão e a ampliação do protocolo, incluindo as doenças que ainda não tem protocolo; 2- A deficiência intelectual está associada também à microdeleção e à microduplicação do DNA. A ausência desses dois fatores poderá restringir o atendimento às pessoas com Deficiência Intelectual. Referências: a) Walter H, Warkany J. Medical Progress. Congenital malformations: etiologic factors and their role in prevention (first of two parts). N Engl J Med. 1983; 308:424-31. b) McLaren, J. et S.E. Bryson. Review of epidemiological studies of mental retardation: Prevalence, associated disorders, and etiology. AmJ. Ment. Retard. 1987; 92:243-254. c) Hochstenbach R, van Bisbergen E, Engelen J, Nieuwint A, Polstra A, et al. Array analysis and karyotyping: workflow consequences based on a retrospective study of 36,325 patients with idiopathic developmental delay in the Netherlands. Eur J Med Genet. 2009; 52(4):161-9. 3- A ausência do grupo “deficiência enzimática” restringe o atendimento às pessoas com Erros Inatos do metabolismo. Referências: a) Barshop, Bruce A.. "Metabolic Disease." Genetics. 2003. Encyclopedia.com. (October

22,2014).<http://www.encyclopedia.com/doc/1G2-3406500177.html>b) J Fernandes, JM Saudubray, G Van den Berghe. Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment. 3rd edn Springer-Verlag, Heidelberg (2000)c) CR Scriver, AL Beaudet, WS Sly, D Valle (Eds.), The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease, 8th edn, McGraw-Hill, New-York (2001), pp. 1327–140312) Critério de Priorização: Inclusões ou alterações: 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.13) 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: SUGESTÃO: Observações: Esses foram todos os programas utilizados para a priorização? Além disso, com exceção da “Rede de cuidado à Pessoa com Deficiência”, todos os outros programas são destinados a bebês e crianças. Isso restringe muito o cluster de doenças de manifestação tardia.Solicitações e Pleitos: Extrair as palavras “por exemplo” e listar todos os programas utilizados para a priorização. 14) 3. O diagnóstico está disponível na rede pública para essa doença; SUGESTÃO: Inclusões ou alterações: Os exames necessários para a comprovação do diagnóstico estão disponíveis na rede pública para essa doença;Justificativa: Na verdade, o que é passível de estar disponível na rede pública são os exames e não o diagnóstico.15) 4. O aconselhamento genético é fundamental para as doenças de origem genética; SUGESTÃO: Inclusões ou alterações: O aconselhamento genético é fundamental para as doenças genéticas de manifestação precoce ou tardia, com o objetivo de que o paciente seja aconselhado quanto às consequências e natureza do distúrbio, à probabilidade da transmissão aos descendentes e às opções existentes para eles no manejo e planejamento familiar (somente para as doenças de origem genética)Justificativa: O critério não traz de forma completa o conceito de aconselhamento genético.Referência: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-8123201000070008516) 3. O tratamento é seguro (gravidade e frequência dos eventos adversos); SUGESTÃO: Observação: O que seria um tratamento seguro? O que seria um tratamento grave? Justificativa: São informações importantes e que podem gerar entendimentos diversos.Tratamento seguro é aquele que não implica em graves efeitos adversos.17) 5. A reabilitação possui um impacto relevante na doença: SUGESTÃO: Reabilitação não implica apenas deficiência física, mas sim global: a fala, motora, visão, neurológica, psíquica e emocional.O tratamento multiprofissional é fundamental para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.18) 6. O início precoce do tratamento é diferencial na evolução da doença; SUGESTÃO: Observação: Os critérios descritos acima não são totalmente claros e dão margem a interpretações distintas, o que pode ter enviesado as respostas dos especialistas e, por consequência, a pontuação dada a cada doença. Além disso, em alguns dos critérios faltam informações importantes para a resposta do especialista, principalmente entre os critérios “inerentes a doença” e “relacionados ao tratamento”.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: 13) Descrição da contribuição: 1) Solicitações e Pleitos: Realização de audiência pública para essa consulta, pela magnitude e relevância do tema. Justificativa: A participação política é uma ferramenta de extrema importância para a democracia, como nexos constituinte de garantia dos direitos de cidadania, podendo-se inferir que é essencial ao processo de consolidação da saúde como direito, além de ampliar a institucionalização do controle social na fiscalização das ações do Estado e a garantia de acesso a bens e serviços de saúde. Referência: PINHEIRO, Roseni. Apresentação - democracia e saúde: sociedade civil, cidadania e cultura política. Physis [online]. 2004, vol.14, n.1, pp. 11-14. ISSN 0103-7331 http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0103-73312004000100002&script=sci_arttext) 2) Doenças consideradas raras, com protocolos já existentes, não foram incluídas na listagem da tabela das páginas 6 e 7, como, por exemplo, Esclerose Múltipla, Doença Celíaca, Doença de Parkinson e Hipertensão Arterial Pulmonar. 3) Doenças consideradas raras, com protocolos já existentes, não foram incluídas na listagem da tabela das páginas 6 e 7 como, por exemplo, Esclerose Múltipla (Portaria Nº 1323 de 25/11/2013) e Hipertensão Arterial Pulmonar (Portaria Nº 35 de 16/01/2014); Referências: Portaria Nº 1323 de 25/11/2013: http://bvsm.sau.gov.br/bvs/sau/legis/sas/2013/prt1323_25_11_2013.html Portaria Nº 35 de 16/01/2014: http://pesquisa.in.gov.br/imprensa/jsp/visualiza/index.jsp?data=17/01/2014&jornal=1&pagina=91&totalArquivos=1684) Artrite Reumatoide, como consta na tabela abaixo, não se enquadra como doença rara, pelo critério adotado pelo Ministério da Saúde, de até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. Referências: 1- Texto de difusão técnico-científica da Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo, Rev. Saúde Pública 2006;40(5):941-52. 2- Departamento de Microbiologia-ICB-UFMG: http://www.icb.ufmg.br/mic/index.php?secao=materiale&materiale=2511) Inclusões ou alterações: Solicitações e Pleitos: 1- Substituição por patologia subsequente da lista de pontuação que até o momento não possuía PCDT estabelecido; 2- No Eixo I – Deficiência Intelectual, número de PCDT 1, incluir Microdeleção e Microduplicação do DNA. 3- No Eixo I – Erros Inatos do metabolismo, número de PCDT 3, incluir “deficiência enzimática”. Justificativa: 1- Imunodeficiências Primárias APESAR DE já possuir PCDT parcialmente estabelecido mas ainda tem um público desamparado com poucos serviços institucionalizados, sugerimos a revisão e a ampliação do protocolo, incluindo as doenças que ainda não tem protocolo; 2- A deficiência intelectual está associada também à microdeleção e à microduplicação do DNA. A ausência desses dois fatores poderá restringir o atendimento às pessoas com Deficiência Intelectual. Referências: a) Walter H, Warkany J. Medical Progress. Congenital malformations: etiologic factors and their role in prevention (first of two parts). N Engl J Med. 1983; 308:424-31. b) McLaren, J. et S.E. Bryson. Review of epidemiological studies of mental retardation: Prevalence, associated disorders, and etiology. AmJ. Ment. Retard. 1987; 92:243-254. c) Hochstenbach R, van Bisbergen E, Engelen J, Nieuwint A, Polstra A, et al. Array analysis and karyotyping: workflow consequences based on a retrospective study of 36,325 patients with idiopathic developmental delay in the Netherlands. Eur J Med Genet. 2009; 52(4):161-9. 3- A ausência do grupo “deficiência enzimática” restringe o atendimento às pessoas com Erros Inatos do metabolismo. Referências: a) Barshop, Bruce A.. "Metabolic Disease." Genetics. 2003. Encyclopedia.com. (October</p>	

22,2014).<http://www.encyclopedia.com/doc/1G2-3406500177.html>) J Fernandes, JM Saudubray, G Van den Berghe. Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment. 3rd edn Springer-Verlag, Heidelberg (2000)c CR Scriver, AL Beaudet, WS Sly, D Valle (Eds.), The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease, 8th edn, McGraw-Hill, New-York (2001), pp. 1327–140312) Critério de Priorização: Inclusões ou alterações: 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.13) 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: SUGESTÃO: Observações: Esses foram todos os programas utilizados para a priorização? Além disso, com exceção da “Rede de cuidado à Pessoa com Deficiência”, todos os outros programas são destinados a bebês e crianças. Isso restringe muito o cluster de doenças de manifestação tardia.Solicitações e Pleitos: Extrair as palavras “por exemplo” e listar todos os programas utilizados para a priorização. 14) 3. O diagnóstico está disponível na rede pública para essa doença; SUGESTÃO: Inclusões ou alterações: Os exames necessários para a comprovação do diagnóstico estão disponíveis na rede pública para essa doença;Justificativa: Na verdade, o que é passível de estar disponível na rede pública são os exames e não o diagnóstico.15) 4. O aconselhamento genético é fundamental para as doenças de origem genética; SUGESTÃO: Inclusões ou alterações: O aconselhamento genético é fundamental para as doenças genéticas de manifestação precoce ou tardia, com o objetivo de que o paciente seja aconselhado quanto às consequências e natureza do distúrbio, à probabilidade da transmissão aos descendentes e às opções existentes para eles no manejo e planejamento familiar (somente para as doenças de origem genética)Justificativa: O critério não traz de forma completa o conceito de aconselhamento genético.Referência: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-8123201000070008516) 3. O tratamento é seguro (gravidade e frequência dos eventos adversos); SUGESTÃO: Observação: O que seria um tratamento seguro? O que seria um tratamento grave? Justificativa: São informações importantes e que podem gerar entendimentos diversos.Tratamento seguro é aquele que não implica em graves efeitos adversos.17) 5. A reabilitação possui um impacto relevante na doença: SUGESTÃO: Reabilitação não implica apenas deficiência física, mas sim global: a fala, motora, visão, neurológica, psíquica e emocional.O tratamento multiprofissional é fundamental para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.18) 6. O início precoce do tratamento é diferencial na evolução da doença; SUGESTÃO: Observação: Os critérios descritos acima não são totalmente claros e dão margem a interpretações distintas, o que pode ter enviesado as respostas dos especialistas e, por consequência, a pontuação dada a cada doença. Além disso, em alguns dos critérios faltam informações importantes para a resposta do especialista, principalmente entre os critérios “inerentes a doença” e “relacionados ao tratamento”.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Pé Torto Congênito. Tratamento e correção</p> <p>2ª: -</p>	Clique aqui
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Nós familiares temos grande dificuldade com o diagnóstico, devido o pouco conhecimento dos profissionais de saúde, a maior dificuldade é chegar a ter informações sobre histórico familiar, diagnóstico e tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou imunodeficiente dependente de gamaglobulina a cada 28 dias. Sofro reação quando recebo a infusão da Gamaglobulina Tegeline. Preciso sempre receber a Gamaglobulina Imunoglobulim e nem sempre isso acontece. É muito importante que minha doença seja reconhecida como doença rara e grave pois quando preciso de atendimento de emergência sempre me deparo com médicos que não sabem tratar esse tipo de doença por falta de conhecimento.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Contribuição - descrição da contribuição Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Dai a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença. É importante citar que são grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados, Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sugerimos a elaboração de protocolo clínico para Niemann Pick C, com a garantia de inclusão do Miglustat na lista de medicações de alto custo do SUS, o que traria maior eficiência no tratamento de pessoas portadoras dessa doença. Atualmente, faz-se necessário a busca pela via judicial para garantir o fornecimento da medicação. Não obstante, ainda assim o Estado entra em mora no cumprimento da decisão judicial, o que acarreta graves danos aos pacientes. Ressalte-se que o Miglustat é o único medicamento aprovado pela ANVISA para a Niemann Pick C.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: "Em primeiro lugar, proponho a inclusao da Ataxia de Friedriech, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atencao a Doencas Raras para 2015. Se nao existe nenhum registro estatistico de doencas raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece nao ter havido nenhum criterio objetivo para classificar a incidencia das diferentes doencas e fundamentar a escala de prioridade. Se houve criterio, nao houve transparencia nem divulgacao deles ao publico. As autoridades do Ministerio da Saude tambem precisam levar em conta o numero de pacientes portadores da doenca. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedriech registrados na FARA(Friedriech`s Ataxia Research Alliance), unico registro confiavel e publico no mundo sobre a doenca. So que no Brasil esse numero eh muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook ha menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedriech, ha dezenas de pessoas que nao se registraram na FARA e, portanto, estao invisiveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque nao leem ingles e se sentem intimidados em responder ao questionario. Outros porque perderam a crenca nas instituicoes e na cura. So nessa avaliacao factual, o numero de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos criterios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberacao de interferon gamma(Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedriech. Ha na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiencia esta em curso em outros paises, como Estados Unidos e Italia, sem a menor restricao por parte das autoridades. A experiencia da Noruega esta sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Ha varios cientistas e medicos favoraveis ao tratamento. Um dos pareceres medicos de suporte ao uso do interferon gamma e de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciencia Bioquimica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (traducao nao oficial) para o portugues. O audio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o titulo "Novel approaches to raisin Frataxin in people with Friedriech`s Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial eh sobre outra abordagem da frataxina. "...Queremos conversar com voces sobre a questao do interferon gamma, que comecou ha algum tempo. Esse nao eh exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominacao seria programa de reposicionamento de drogas ou de reproposicao de drogas. O interferon gamma eh uma droga ja disponivel no mercado para outras indicacoes medicas e acreditamos ter observado que tambem pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedriech. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma eh uma substancia natural, feita pelas nossas celulas; eh uma citoquina natural, que eh feita principalmente pelas ???tilefocitas, mas tambem por outras celulas do corpo humano. Toda vez que vemos um virus ou temos uma infeccao bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele eh muito importante para respostas imunologicas, contra virus, contra infeccoes bacterianas. Ele tambem faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infeccoes. O ferro tem um importante papel no combate a infeccoes. O interferon gamma eh liberado por varios tipos de celulas na circulacao e muitos tipos de celulas respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais. Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas) Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluída na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao "droga orfa" para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para criancas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecemos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa

secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it. O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente. O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia. Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015." A lei 12.401 dispoe sobre a assistencia terapeutica e a incorporacao de tecnologias em saude no ambito do SUS. Esta lei e um marco para o SUS, pois define os criterios e prazos para a incorporacao de tecnologias no sistema publico de saude. Define, ainda, que o Ministerio da Saude, assessorado pela Comissao Nacional de Incorporacao de Tecnologias – CONITEC, tem como atribuicoes a incorporacao, exclusao ou alteracao de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituicao ou alteracao de protocolo clinico ou de diretriz terapeutica.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: am interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao "droga orfa" para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para crianas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecamos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it. O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente. O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia. Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015." A lei 12.401 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.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Conheço uma portadora da mucopolissacaridose , que é uma criança de dois anos, que já está fazendo o tratamento, e que ela nem as outras crianças, podem ficar sem o tratamento.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Desejo que o único remédio existente TAFAMIDIS seja liberado pela ANVISA. Que o SUS ofereça aos pacientes remédios para as dores neuropáticas, pois os mesmos ainda são muito caros.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Instituição de saúde / hospital	<p>1ª: Meu filho precisa fazer uso de imunoglobulina mensalmente, e em alguns meses temos dificuldades membros econtrar as marcas de melhor qualidade, já tive situações em que tivemos que pegar dois frascos de marcas diferentes para fazer a dosagem completa.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	1ª: Tenho duas netas gêmeas idênticas que foram diagnósticas em 2010 com Ataxia de Friedrich.Como não temos recursos estamos indo em busca da ajuda do governo para que nos auxilie no tratamento e as coloco a disposição para testes e pesquisas no intuito da descoberta da cura. 2ª: -	
30/10/2014	Ministério da Saúde	1ª: Acho importante o numero do cid para imunodeficiência 2ª: -	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Polineuropatia Amiloidótica Familiar - PAFBoa Tarde, Eu acho que o principal que o SUS deveria oferecer em relação a PAF seria o remédio TAFAMIDIS para os não-transplantados, pois é um medicamento aprovado internacionalmente e com resultados positivos em outros países, como Portugal (que é tido como a origem da doença). Isso evitaria que a pessoa entrasse na fila de transplantes de fígado, e como a média para se fazer o transplante demora cerca de 1 ano, é muito tempo para a doença evoluir no corpo e prejudicar a funcionalidade dos outros órgãos. Outra coisa seria o exame para identificar se a pessoa é portadora da doença (que é um exame de DNA), este quando é feito pelo SUS demora cerca de 6 meses para sair o resultado, que foi o que aconteceu comigo, e como é uma doença que vai evoluindo com o tempo, 6 meses é muito para que a doença manifeste em órgãos que depois suas funcionalidades são irreversíveis. Quando o exame é feito em Hospital privado (como exemplo no Hospital Albert Einstein) o resultado sai em no máximo 2 semanas, e logo sabendo disso se a doença começou a manifestar, o que acontece geralmente após os 25 anos, a pessoa já entra na fila de transplantes ou inicia o tratamento com o remédio Tafamidis. E em relação aos medicamentos, para tratar o que a doença já prejudicou no corpo, o Gabapentina e um medicamento que evita as dores nas pernas e as pontadas nestes membros, mas por ser um medicamento voltado para epilepsia não é fornecido pelo SUS, e como acaba sendo caro para os portadores de PAF, muitos não tomam e ficam com as dores. No meu caso eu precisava de 3 caixas por mês e ficava muito caro na minha região, por quase R\$300. Em Portugal, por saber disso e tudo que a doença acarreta, esse medicamento é fornecido pelo Governo. Cito estes argumentos por experiência própria, pois o que aconteceu comigo foi que demorou muito a sair o resultado de DNA para saber se tinha a doença (6 meses no Hospital da USP de Ribeirão Preto), depois do resultado positivo entrei na fila de transplantes de fígado, o que demorou quase 1 ano para o transplante. Com todo esse tempo a doença evoluiu o suficiente para prejudicar a sensibilidade e força dos membros inferiores, prejudicou a bexiga com bexiga neurogênica e disfunção erétil, prejudicou o coração com batimentos cardíacos muito elevados, prejudicou em problemas gastro-intestinais sérios que acarretou a perda de aproximadamente 20Kg, prejudicou em Disautonomia que causa profundas tonturas e falta de equilíbrio, após o transplante tive uma hérnia na barriga o que deixa o abdomen fraco. Estou com 51kg e 1,74m e o peso é pouco para a altura, a dificuldade para engordar é tremenda, visto que não se pode comer de tudo e ainda assim as diarreias acontecem com frequência prejudicando o ganho de peso, e se não fosse pela demora em transplantar talvez estaria melhor e conseguindo trabalhar, pois tive que aposentar por não conseguir mais trabalhar, e mais uma vez se não houvesse tanta demora em tudo, talvez hoje estaria conseguindo trabalhar e ter uma melhor qualidade de vida. Me mudei para Portugal para ter um melhor acompanhamento/tratamento da doença e buscar aqui novos medicamentos para tentar melhorar o que a doença prejudicou, pois existem vários medicamentos em teste, e quando é liberado, por ser um país que entende a seriedade desta doença, os medicamentos são fornecidos para os doentes. Obrigado, Fernando.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Transplantado de Fígado há 14 anos por causa Amiloidose. Após o tx as sequelas pararam de avançar e até melhorou algumas coisas. Acredito que parte do investimento tenha que ser no fator emocional do paciente. Com o emocional bom o tratamento tem muito mais sucesso.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: CONHEÇO UM PORTADOR, QUE É UMA CRIANÇA DE DOIS ANOS, QUE JÁ ESTÁ FAZENDO O TRATAMENTO, ALÉM DE PODER AJUDAR DE ALGUMA FORMA, OUTROS PORTADORES A RECEBEREM O TRATAMENTO, JÁ QUE O VALOR É PRATICAMENTE IMPOSSÍVEL DE SER PAGO.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Empresa	<p>1ª: Vide arquivo anexo.</p> <p>2ª: -</p>	Clique aqui
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Equipamentos para melhor locomoção do paciente em casa e na rua.</p> <p>2ª: Assistência na casa do paciente de profissionais qualificados para atividades motoras</p>	Clique aqui

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Remédios para melhorar o equilíbrio do paciente</p> <p>2ª: Equipamentos que venham contribuir para que o paciente possa se locomover com mais independência</p>	<p>Clique aqui</p>
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou mãe de paciente com imunodeficiência primária, meu filho Lucas Rodrigues do vale tem 7 anos e desde um ano e 8 meses faz tratamento no Hospital São Paulo, foram muitas pneumonias, internações, infecções de pele e outras mais leves, mas sempre com infecções começou a fazer infusão de imunoglobulina, teve reações com a marca tigeline e a falta de opção das imunoglobulinas acaba prejudicando o tratamento do meu filho e de muitos pacientes, que precisam dessa medicação para viver, eu tive a sorte de encontrar um médico que tinha conhecimento da doença e nos encaminhou para o Hospital São Paulo para fazer o tratamento correto, mas muitos pacientes tem o diagnostico tardio por falta de conhecimento de alguns médicos, eu mesma não sabia o que era imunodeficiência primária, até começar a entender que é sim uma doença pouco conhecida rara e grave, os pacientes precisam de todo apoio, pois é um tratamento longo e para muitos para o resto da vida</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: 18/03/2003 - Paciente com antecedente de diplopia desde a infância, com uso regular de corticoide, apresentou há três meses. quadro de vertigem e diplopia. Na investigação, RX de torax com infiltrado interstício alveolar bilateral. RNM de crânio e lesão inflamatória de cerebelo e tronco cerebral, LCR L30I, CT de torax: infiltrado alveolar intersticial. Realizada biopsia a ceu aberto com infiltração linfocitária, com células não angiocêntricas, diagnosticado como Granulomatose Linfomatoide. Fez uso de solumedrol e ciclofosfamida, sendo posteriormente encaminhada para a IMUNO.Após 10 anos de infusão de gamaglobulina humana....29/10/2014-Paciente apresenta aumento de large granular e presença de monoclonalidade de TCR, encaminhada para a Hematologia aguarda resultado da imunofenotipagem de celulas malignas para conduta...Esta paciente sou eu!!!!!!</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Acho muito importante que os pacientes com Polineuropatia Amiloidótica Familiar (PAF) tenham acesso ao aconselhamento genético e consequente técnica de fertilização in vitro com testagem prévia para mutação da TTR nas células embrionárias, como já ocorre em alguns países europeus.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: "Em primeiro lugar, proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Se houve critério, não houve transparência nem divulgação delas ao público. As autoridades do Ministério da Saúde também precisam levar em conta o número de pacientes portadores da doença. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedreich registrados na FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), único registro confiável e público no mundo sobre a doença. So que no Brasil esse número é muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook há menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedreich, há dezenas de pessoas que não se registraram na FARA e, portanto, estão invisíveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque não leem inglês e se sentem intimidados em responder ao questionário. Outros porque perderam a crença nas instituições e na cura. So nessa avaliação factual, o número de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos critérios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberação de interferon gamma (Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedreich. Há na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiência está em curso em outros países, como Estados Unidos e Itália, sem a menor restrição por parte das autoridades. A experiência da Noruega está sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Há vários cientistas e médicos favoráveis ao tratamento. Um dos pareceres médicos de suporte ao uso do interferon gamma é de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciência Bioquímica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (tradução não oficial) para o português. O áudio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o título "Novel approaches to raising Frataxin in people with Friedreich's Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial é sobre outra abordagem da frataxina. "....Queremos conversar com vocês sobre a questão do interferon gamma, que começou há algum tempo. Esse não é exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominação seria programa de reposicionamento de drogas ou de repropósito de drogas. O interferon gamma é uma droga já disponível no mercado para outras indicações médicas e acreditamos ter observado que também pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedreich. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma é uma substância natural, feita pelas nossas células; é uma citocina natural, que é feita principalmente pelas células T, mas também por outras células do corpo humano. Toda vez que vemos um vírus ou temos uma infecção bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele é muito importante para respostas imunológicas, contra vírus, contra infecções bacterianas. Ele também faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais. Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas) Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluída na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao "droga orfa" para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para criancas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecamos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it. O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente. O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia. Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015." A lei 12.401 dispoe sobre a assistencia terapeutica e a incorporacao de tecnologias em saude no ambito do SUS. Esta lei e um marco para o SUS, pois define os criterios e prazos para a incorporacao de tecnologias no sistema publico de saude. Define, ainda, que o Ministerio da Saude, assessorado pela Comissao Nacional de Incorporacao de Tecnologias – CONITEC, tem como atribuicoes a incorporacao, exclusao ou alteracao de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituicao ou alteracao de protocolo clinico ou de diretriz terapeutica.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Os pacientes de polineuropatia amiloidotica familiar (PAF) se favoreceriam com a instituicao de um aconselhamento genetico apropriado ja que a doenca afeta 50% dos filhos (autossomica dominante) e de procedimentos de testagem do gene em embrioes para realizacao de fertilizacao in vitro. Essas sao as melhores maneiras de extinguir a doenca no nosso pais.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: "Em primeiro lugar, proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Se houve critério, não houve transparência nem divulgação delas ao público. As autoridades do Ministério da Saúde também precisam levar em conta o número de pacientes portadores da doença. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedreich registrados na FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), único registro confiável e público no mundo sobre a doença. So que no Brasil esse número é muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook há menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedreich, há dezenas de pessoas que não se registraram na FARA e, portanto, estão invisíveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque não leem inglês e se sentem intimidados em responder ao questionário. Outros porque perderam a crença nas instituições e na cura. So nessa avaliação factual, o número de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos critérios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberação de interferon gamma (Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedreich. Há na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiência está em curso em outros países, como Estados Unidos e Itália, sem a menor restrição por parte das autoridades. A experiência da Noruega está sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Há vários cientistas e médicos favoráveis ao tratamento. Um dos pareceres médicos de suporte ao uso do interferon gamma é de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciência Bioquímica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (tradução não oficial) para o português. O áudio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o título "Novel approaches to raising Frataxin in people with Friedreich's Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial é sobre outra abordagem da frataxina. "....Queremos conversar com vocês sobre a questão do interferon gamma, que começou há algum tempo. Esse não é exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominação seria programa de reposicionamento de drogas ou de repropósito de drogas. O interferon gamma é uma droga já disponível no mercado para outras indicações médicas e acreditamos ter observado que também pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedreich. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma é uma substância natural, feita pelas nossas células; é uma citocina natural, que é feita principalmente pelas ???tílofocitos, mas também por outras células do corpo humano. Toda vez que vemos um vírus ou temos uma infecção bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele é muito importante para respostas imunológicas, contra vírus, contra infecções bacterianas. Ele também faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais. Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas) Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluída na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao "droga orfa" para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para criancas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecamos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it. O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente. O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia. Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015." A lei 12.401 dispoe sobre a assistencia terapeutica e a incorporacao de tecnologias em saude no ambito do SUS. Esta lei e um marco para o SUS, pois define os criterios e prazos para a incorporacao de tecnologias no sistema publico de saude. Define, ainda, que o Ministerio da Saude, assessorado pela Comissao Nacional de Incorporacao de Tecnologias – CONITEC, tem como atribuicoes a incorporacao, exclusao ou alteracao de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituicao ou alteracao de protocolo clinico ou de diretriz terapeutica.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Prezados.Para os criterios para priorizacao dos protocolos e da politica publica em si, deveriam ser ouvidos, alem da classe medica-especialista: entidades privadas, associacoes de cuidadores e pacientes. Pois a visao da classe medica nem sempre esta atualizada as condicoes sociais da patologia, o que hoje (ou sempre) influencia em prognostico, sobrevida e reabilitacao. Att.Grata.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Verificamos que na Consulta Publica nº 20/2014 - Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapeuticas para Atenção Integral as Pessoas com Doenças Raras não foram identificadas as seguintes doenças:As síndromes mieloproliferativas crônicas, atualmente denominadas neoplasias mieloproliferativas (NMP), de acordo com a 4ª. edição da classificação da Organização Mundial da Saúde (OMS), são doenças clonais de célula-tronco hematopoética, nas quais há a proliferação aumentada de uma ou mais das séries mieloides.Pela classificação da OMS, as NMP incluem como raras: policitemia vera (PV), mielofibrose idiopática crônica (MF), trombocitemia essencial (TE).Policitemia vera (PV)É doença neoplásica clonal caracterizada pelo aumento do volume total da massa eritrocitária independentemente da ação dos mecanismos habituais de regulação da eritropoese.Aspectos clínicosA PV incide preferencialmente em pacientes na sexta/ sétima décadas de vida (0,7 a 2,5:100.000 habitantes/ano), com média de sobrevida, após o diagnóstico, de aproximadamente 15 anos.1 É mais frequente em homens que em mulheres.Mielofibrose primária (MF)É doença clonal originada da transformação neoplásica de célula hematopoética pluripotente (célula-tronco) acompanhada de alterações reacionais intensas do estroma medular com fibrose colagênica, osteosclerose e angiogênese.Aspectos clínicosEstima-se uma incidência de 0,5 a 1,5 casos:100.000 habitantes/ano. Um quarto dos pacientes é assintomático e o diagnóstico é feito pela esplenomegalia ou por achado fortuito. Trombocitemia essencial (TE)Caracteriza-se pelo elevado número de plaquetas com hiperplasia megacariocítica, embora outros setores medulares também estejam afetados qualitativa ou quantitativamente.Aspectos clínicosA incidência é de 1 a 2 casos/100.000 habitantes/ano. A idade mediana dos pacientes, ao diagnóstico, é de 60 anos. Um terço a um quarto dos pacientes são sintomáticos, ao diagnóstico, e 25% a 48% apresentam esplenomegalia.Além dessa doenças mieloproliferativas solicitamos também a inclusão da PTI – Purpura Trombocitopenica Idiopática é uma doença auto-imune caracterizada por uma reduzida quantidade de plaquetas no sangue. As plaquetas são importantes para ajudar o sangue a coagular e a parar as hemorragias.Aspectos clínicos• Afeta entre 3 e 4 a cada 100.000 crianças, mas também pode ocorrer em adultos. Meninos são ligeiramente mais afetados em idade jovem, mas a PTI é mais comum em adolescentes e adultos do sexo feminino.Não foram contempladas no: Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética - Quadro 1. Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia: classificação final.Dessa forma, solicitamos a inclusão das doenças raras acima mencionadas para inclusão no quadro de anomalias Congenitas, pois, de acordo com as incidencias acima mencionadas elas não foram priorizadas.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Os sintomas danosos da doença são reduzidos com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca, que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. É importante que este medicamento seja incluído na lista de medicamento do SUS. Dai a necessidade de um Protocolo Clínico para a doença.É importante citar que são grandes os transtornos na vida dos pacientes quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: São Paulo, 23 de Outubro de 2014. Contribuições das Associações de Pacientes para a Proposta de “Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras” proposta pela CP Nº 20, de 09 de Setembro de 2014. Ao Departamento de Atenção Especializada (DAE/SAS/MS) Secretaria de Atenção à Saúde Ministério da Saúde Esplanada dos Ministérios, Bloco G. Brasília - DF At.: Dr. Arthur Chioro Ministro de Estado da Saúde Dr. Fausto Pereira dos Santos Secretário de Atenção à Saúde Dr. Carlos Gadelha Secretário de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos Dr. Jaime Cesar de Moura Oliveira Diretor-Presidente da Agência Nacional de Vigilância Sanitária - ANVISA Dr. José Eduardo Fogolin Passos Coordenador de Média e Alta Complexidade do Ministério da Saúde Dr. Jorge Alves de Almeida Venancio Coordenador da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa - CONEP Dra. Clarice Petramale Coordenadora Geral da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - Conitec Ref.: Proposta das Associações de Pacientes para a Consulta Pública nº 20/14, que dispõe sobre a proposta de “Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras”. A vossa Excelência, o senhor Dr. Arthur Chioro Ministro de Estado da Saúde Esplanada dos Ministérios, Bloco G. Brasília - DF Senhor Ministro, As associações de pacientes abaixo assinadas vem apresentar as sugestões de contribuições para a Consulta Pública nº 20/14, que dispõe sobre a “Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras”. Aproveitamos a oportunidade para declararmos apoio à iniciativa do Ministério da Saúde de tornar exequível a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras com a definição de protocolos clínicos para as doenças que ainda não possuam PCDT’s. Por outro lado, lamentamos que outros atores envolvidos ao tema não possuam um canal de diálogo frequente com os agentes públicos que implementam as políticas públicas concernentes ao tema. Sabemos que o sucesso de qualquer política pública depende, na sua fase de formulação, de consultas prévias à sociedade civil e a todos os atores diretamente envolvidos. Entendemos que seja de fundamental importância para o sucesso dessa política a participação mais efetiva da classe médica, em todas as suas categorias e especialidades, e das pessoas com doenças raras, representadas pelas associações de pacientes. O relatório publicado sobre a proposta de priorização do elenco de doenças raras para elaboração de PCDT, para atenção integral às pessoas com Doenças Raras, evidencia os primeiros passos do Governo Federal para garantir o princípio constitucional da universalização da saúde. Não temos dúvidas de que o Brasil está avançando no desenvolvimento de uma política de saúde pública que garantirá o tratamento adequado aos pacientes que sofrem de doenças raras. No entanto, para que a consulta pública tenha êxito, defendemos a necessidade de se esclarecer alguns conceitos e atividades relacionadas à implementação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Neste sentido, nós representantes de associações de pacientes, gostaríamos de comentar alguns pontos do documento da consulta pública que, em nossa avaliação, deverão ser revistas para garantir o sucesso da política pública voltada às pessoas com doenças raras. Os principais pontos a serem destacados são: 1. A participação política é uma ferramenta de extrema importância para a democracia, como nexos constituinte de garantia dos direitos de cidadania, podendo-se inferir que é essencial ao processo de consolidação da saúde como direito, além de ampliar a institucionalização do controle social na fiscalização das ações do Estado e a garantia de</p>	

acesso a bens e serviços de saúde. Portanto, pleiteamos a realização de audiência pública para essa consulta, pela magnitude e relevância do tema.

2. Os PCDT's das doenças listadas na tabela presente nas páginas 6 e 7, inclusive os publicados/revisados recentemente (2013/2014), com exceção da Doença de Gaucher, não definem as doenças como sendo raras em sua descrição. Acreditamos que seja de fundamental importância a padronização dos protocolos com a inclusão da categorização das doenças, segundo o corte de incidência admitido pela Portaria nº 199 de 2013 do Ministério da Saúde. A definição clara nos protocolos clínicos poderá evitar eventuais equívocos que, por ventura, possam restringir o acesso ao tratamento pela pessoa com doença rara.
3. Doenças consideradas raras, com protocolos já existentes, não foram incluídas na listagem da tabela das páginas 6 e 7 como, por exemplo, Esclerose Múltipla (Portaria Nº 1323 de 25/11/2013) e Hipertensão Arterial Pulmonar (Portaria Nº 35 de 16/01/2014);
4. A partir do resultado do painel de especialistas, a seleção dos PCDT's está obscura. Não há clareza na definição dos "critérios políticos estratégicos" e na atribuição dos pesos para cada "critério". Ademais, nota-se que não foram disponibilizadas as pontuações parciais de cada doença, apenas a pontuação final, o que contribui ainda mais para a obscuridade da seleção dos PCDT's para a consulta pública.
5. Observa-se que Imunodeficiências Primárias já possuem PCDT parcialmente estabelecido, sendo mais conveniente a revisão e a ampliação do protocolo. Sugere-se, portanto, a substituição por uma patologia que até o momento não possua PCDT;
6. Para a elaboração dos PCDT's relacionados a doenças raras é necessário que a redação tenha a contribuição de profissionais médicos que efetivamente atendam e acompanhem o paciente da respectiva doença com a participação das associações de pacientes;
7. Evidencia-se a ausência da listagem dos profissionais presentes no Painel de Especialistas para a Priorização de Protocolos Clínicos para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A omissão da listagem completa, bem como a explicação dos critérios de seleção dos profissionais, coloca em risco a legitimidade do evento que resultou na consulta pública. Um painel legítimo deveria contar com a participação de especialistas que são referências no tratamento de pacientes com doenças raras, abrangendo a maior quantidade possível de especialidades, tais como hematologistas, nefrologistas, imunologistas, neurologistas, dermatologistas, entre outros. Ademais, deveriam ter sido convidados também representantes de associações de pacientes, que poderiam contribuir com dados e fatos relevantes, sob a ótica do paciente, para a formulação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras;
8. O peso do critério "político-estratégico" está supervalorizado em relação aos outros dois domínios. Essa decisão, além de não ter sido debatida e não haver transparência em sua metodologia, vai contra o princípio constitucional da universalização da saúde, pois dificulta o acesso dos pacientes não priorizados a novas terapias e não executa, de forma completa, o que pretende a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Além disso, não ficou claro como exatamente na fase de plenário as doenças foram priorizadas.
9. Os critérios político-estratégicos restringem o acesso das pessoas com doenças raras ao Sistema Único de Saúde e conseqüentemente ferem o princípio constitucional da universalização da Saúde. Acreditamos que a existência de tratamento já estabelecido ou a necessidade de implementação de novas estruturas no SUS não deveriam ser barreiras à incorporação de novas terapias.
10. É evidente a necessidade de se estabelecer critérios para se iniciar os trabalhos de produção de

protocolos clínicos. Para isso, deve-se garantir continuidade na elaboração de PCDT's. Pede-se o estabelecimento de um cronograma para elaboração PCDT's para as demais doenças raras elencadas no "Relatório sobre a proposta de priorização do elenco de doenças raras para elaboração de PCDT para atenção integral às pessoas com Doenças Raras". Seguem, em anexo, todas as nossas sugestões ao texto da consulta pública. Para cada artigo contendo sugestão estão elencadas as respectivas justificativas técnicas. Optamos pelo seguinte modelo para contribuições: i) Inclusões ou alterações; ii) Solicitações e Pleitos; iii) Justificativas; e iv) Observações. Certos de que seremos ouvidos e atendidos, agradecemos a oportunidade e colocamo-nos à disposição para quaisquer esclarecimentos.

Aliança Brasileira de Genética – ABGRepresentante: Amira Awada
 Associação Aliança Brasil de Mucopolissacaridoses - ABRAMPSRepresentante: Amira Awada
 Associação Amiga dos Fenilcetonúricos do Brasil – Safe Brasil Representante: Maria das Graças Afonso
 Associação de Apoio aos Pacientes de Anomalias Renais e Transplantados do Estado de São Paulo – APARTESPRepresentante: Rita de Cássia Barbosa
 Associação Brasileira de Portadores de Angioedema Hereditário – ABRANGHERepresentante: Raquel de Oliveira Martins
 Associação dos Familiares, Amigos e Portadores de Doenças Graves - AFAGRepresentante: Maria Cecília J. B. M. Oliveira
 Associação Gaúcha de Mucopolissacaridoses – AGMPSRepresentante: Deise Zanin
 Associação Nacional dos Portadores da Doença de Gaucher e outras Doenças Raras - ANPDGRepresentante: Pedro Carlos Stelian
 Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras – APMP-DRRepresentante: Amira Awada
 Associação Pernambucana de Mucopolissacaridoses – AMPS-PERepresentante: Fábio Marques
 Casa Hunter – Associação Brasileira dos Portadores da Doença de Hunter e Outras Doenças RarasRepresentante: Antoine Daher
 Grupo de Estudos de Doenças Raras – GEDRRRepresentante: Gabriel Teixeira
 Instituto Canguru Grupo de Apoio a Erros Inatos do Metabolismo e Doenças RarasRepresentante: Marlene Sturm
 Raríssimas Brasil Representante: Amira Awada
 Retina Brasil Representante: Herlandia de Farias Suster
 CONITECMinistério da Saúde Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos EstratégicosDepartamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde.Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras Setembro de 2014
 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 CEP: 70058-900, Brasília – DF E-mail: conitec@saude.gov.br Home Page: www.saude.gov.br/conitec

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 – pelo Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (DGTIS) da 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. Solicitações e Pleitos: Realização de audiência pública para essa consulta, pela magnitude e relevância do tema. Justificativa: A participação política é uma ferramenta de extrema importância para a democracia, como nexos constituinte de garantia dos direitos de cidadania, podendo-se inferir que é essencial ao processo de consolidação da saúde como direito, além de ampliar a institucionalização do controle social na fiscalização das ações do Estado e a garantia de acesso a bens e serviços de saúde.Referência: PINHEIRO, Roseni. Apresentação - democracia e saúde: sociedade civil, cidadania e cultura política. Physis [online]. 2004, vol.14, n.1, pp. 11-14. ISSN 0103-7331 http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0103-73312004000100002&script=sci_arttext) 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.SUMÁRIO1. A POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E OS PROTOCOLOS CLÍNICOS E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS.....5 2. METODOLOGIA72.1 DEFINIÇÃO DOS CRITÉRIOS 8 2.2. O PAINEL DE ESPECIALISTAS 9 2.3. PLENÁRIO DA CONITEC

		12 3. CONCLUSÃO	
		154.	ANEXO I
		17	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 12.401 de 28 de abril de 2011 a constituição ou 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: Observações: 1ª maioria dos PCDT's, incluíse os publicados/revisados recentemente (2013/2014), com exceção da Doença de Gaucher, não enquadram as doenças como uma doença rara, em sua descrição. Trata-se de uma classificação importante para garantir o amplo acesso à assistência médica e farmacêutica.2ª Doenças consideradas raras, com protocolos já existentes, não foram incluídas na listagem da tabela das páginas 6 e 7, como, por exemplo, Esclerose Múltipla, Doença Celíaca, Doença de Parkinson e Hipertensão Arterial Pulmonar.3ª Doenças consideradas raras, com protocolos já existentes, não foram incluídas na listagem da tabela das páginas 6 e 7 como, por exemplo, Esclerose Múltipla (Portaria Nº 1323 de 25/11/2013) e Hipertensão Arterial Pulmonar (Portaria Nº 35 de 16/01/2014);Referências: Portaria Nº 1323 de 25/11/2013:http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2013/prt1323_25_11_2013.htmlPortaria Nº 35 de 16/01/2014:<http://pesquisa.in.gov.br/imprensa/jsp/visualiza/index.jsp?data=17/01/2014&jornal=1&pagina=91&totalArquivos=1684>Artrite Reumatoide, como consta na tabela abaixo, não se enquadra como doença

rara, pelo critério adotado pelo Ministério da Saúde, de até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. Referências: Diário Oficial da União. Nº 97, sexta-feira, 23 de maio de 2014, página 77, disponível em <http://pesquisa.in.gov.br/imprensa/servlet/INPDFViewer?jornal=1&pagina=77&data=23/05/2014&captchafid=firistAccess>

Artrite Reumatoide: (estudo multicêntrico da prevalência da artrite reumatoide do adulto em amostras da população brasileira, demonstrou prevalência de até 1.0% em diferentes regiões do Brasil) Marques Neto JF et al. Estudo multicêntrico da prevalência da artrite reumatóide do adulto em amostras da população brasileira. Rev Bras Reum 1993;33:169–73; DOENÇA Nº DE PT DO PCDT Acromegalia (Retificado em 03/04/2013) Portaria SAS/MS nº 199 – 25/02/2013 Anemia Aplástica, Mielodisplasia e Neutropenias Constitucionais – Uso de Fatores estimulantes de Crescimento de Colônias de Neutrófilos 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 Artrite Reumatoide Portaria SAS/MS nº 710 – 27/06/2013 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 Diabetes 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 Espongilite 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 Hipoparatiroidismo 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 Imperfecta 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 Deficiência da Biotinidase

Guardando a ANVISA decidir sobre a Biotina para publicar-se a portaria do protocolo. (Tem PDP para a produção desse medicamento no Brasil). *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.

Inclusões ou alterações: 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. 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.

Inclusões ou alterações: 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. 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.

Observações: O peso do critério “político estratégico” foi tão influente quanto os outros dois domínios relacionados à doença e ao tratamento. Essa decisão, além de não ter sido debatida e sua metodologia transparente, vai contra o princípio da universalidade constitucional, dificulta o acesso dos pacientes não priorizados a novas terapias e não executa, de forma completa, o que pretende a política para pessoas com doenças raras.

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

Critérios	Quantidade	Valores	Peso	Total
Político Estratégico	2	3	18	36 pontos
Inerente à Doença (2 específicos)*	3	2	18	36 ou 24 pontos
Relacionado ao Tratamento	3	2	18	36 pontos

Inclusões ou alterações: 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. *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 em todos os eixos e grupos envolvidos nessa Portaria para uma Oficina de Trabalho. Observações: Evidencia-se a ausência da listagem dos profissionais presentes no Painel de Especialistas para a Priorização de Protocolos Clínicos para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A omissão da listagem completa, bem como a explicação dos critérios de seleção dos profissionais, coloca em risco a legitimidade do evento que resultou na consulta pública. O painel deveria ter contado com a participação de especialistas que são referências no tratamento de pacientes com doenças raras, abrangendo a maior quantidade possível de especialidades, tais como hematologistas, nefrologistas, imunologistas, neurologistas, dermatologistas, entre outros. Ademais, deveriam ter sido convidados também representantes de associações de pacientes, que poderiam contribuir com dados e fatos relevantes, sob a ótica do paciente, para a formulação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. 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 consideravam 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 Pacomatoses 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 síndrômica 1,42 c) Erros inatos do metabolismo DOENÇA TOTAL GERAL 1 Neurotransmissores 2,33 2 Aminoacidopatias 1,08 3 Intolerâncias a açúcares 9,73 4 Defeitos de β -oxidação dos ácidos graxos 8,28 5 Distúrbios do Metabolismo dos Metais 8,08 6 Distúrbio do ciclo da Uréia 8,07 7 Mucopolissacaridose 7,30 8 Peroxisomais 7,07 9 Distinose 6,76 10 Alterações do Metabolismo do Colesterol 6,68 11 Esfingolipidoses 6,56 12 Glicogenoses 6,07 13 Acidurias Orgânicas 5,81 14 Porfirias 5,58 15 Oligossacaridoses 3,86 16 Mitocondriopatia 3,33 17 Defeitos congênitos de glicosilação 1,67 Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética a) Infecciosas DOENÇA TOTAL GERAL 1 Infecção por micobacteria atípica e BCGite 7,00 2 Rickettsioses 7,00 3 Vasculite associada à hepatite C 5,50 4 Doença de Lyme-similer ou síndrome de baggio-yoshinari 3,33 b) Inflamatórias DOENÇA TOTAL GERAL 1 Doença de Still do Adulto 4,25 2 Doença de Behçet 2,75 3 Doença associada à IgG4 2,29 4 Amiloidose 1,43 5 Síndrome de ativação macrófaga 9,86 6 Osteomielite multifocal recorrente 9,67 7 Sarcoidose 9,20 c) Autoimunes DOENÇA TOTAL GERAL 1 Vasculites Sistêmicas Primárias 3,83 2 Síndrome anti-fosfolípide 1,67 3 Síndrome de Sjogren-primaria 0,17 2.3. PLENÁRIO DA CONITEC No dia 09 de junho do corrente ano, 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. Inclusões ou alterações: 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. Observações: Não está clara e transparente a pontuação dada para a priorização das doenças. Por se tratar de um conselho fechado, o texto deveria descrever com detalhes o critério de avaliação utilizado pelo Plenário da Conitec. 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 raras, o plenário aprovou a priorização das seguintes doenças e/ou grupos de doenças com vistas ao desenvolvimento de protocolos. Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética a) Anomalias congênitas 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. Quadro 1. Anomalias Congênitas 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 congênicas, 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 congênicas 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 sindrômica idiopática 8 Deficiência intelectual autossômica não sindrômica 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, e Porfirias) 3 Adrenoleucodistrofia ligada ao Cromossomo X e Doenças Peroxissomais 4 Distúrbios do Metabolismo dos Metais 5 Mucopolissacaridose 6 Distinose 7 Alterações do Metabolismo do Colesterol 8 Esfingolipidoses 9 Oligossacaridoses 10 Mitocondriopatia 11 Defeitos congênicos de glicosilação Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética a) Infecciosas 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: Inclusões ou alterações: Retirar da lista Micoses sistêmicas, Síndrome Hemolítica Urêmica – SHU, Síndrome pós-poliomielite e Melioidose. Solicitações e Pleitos: Substituição por patologia subsequente da lista de pontuação que até o momento não possui PCDT estabelecido; 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. Referências: 1- Texto de difusão técnico-científica da Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo, Rev. Saúde Pública 2006;40(5):941-52- Departamento de Microbiologia-ICB-UFMG: <http://www.icb.ufmg.br/mic/index.php?secao=material&material=25> Quadro 4. Infecciosas: classificação final 1 Infecção por micobacteria atípica e BCGite 2 Bickettsioses 3 Vasculite associada à hepatite C 4 Micoses sistêmicas 5 Síndrome Hemolítica Urêmica – SHU 6 Síndrome pós-poliomielite 7 Melioidose 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 sub-comissão 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 títulos e o Eixo: Não Genéticas, 3, 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 NÚMEROS DE PCDT

DOENÇAS/GRUPOS DE DOENÇAS EIXO I - Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia 1 Polineuropatia amiloidótica familiar 2 Anomalias da determinação e diferenciação do sexo 3 Imunodeficiências primária 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) EIXO I - Deficiência Intelectual 1 Deficiência intelectual associada a Síndromes e complexos malformativos Deficiência Intelectual associada à alteração cromossômica Síndrome Rett e afins Síndrome do X-Frágil Deficiência intelectual ligada ao cromossomo X Deficiência Intelectual de causa teratogênica Deficiência Intelectual não sindrômica idiopática Deficiência intelectual autossômica não sindrômica EIXO I - Erros inatos do metabolismo 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, e Porfirias) 3 Adrenoleucodistrofia ligada ao Cromossomo X e Doenças Peroxissomais 4 D NDE SE LÊ: Aminoacidopatias (Incluindo os neurotransmissores diagnosticados em conjunto com as hiperfenilalaninemias) LEIA-SE: Distúrbio do metabolismo dos metais EIXO II - Infecções 1 Infecção por micobactéria atípica e BCGite EIXO II - Inflamatórias 1 Doença de Still do Adulto EIXO II - Autoimunes 1 Vasculites Sistêmicas Primárias TOTAL 12 Inclusões ou alterações: Retirar da lista Imunodeficiências Primárias. Solicitações e Pleitos: 1- Substituição por patologia subsequente da lista de pontuação que até o momento não possua PCDT estabelecido; 2- No Eixo I – Deficiência Intelectual, número de PCDT 1, incluir Microdeleção e Microduplicação do DNA. 3- No Eixo I – Erros Inatos do metabolismo, número de PCDT 3, incluir “deficiência enzimática”. Justificativa: 1- Imunodeficiências Primárias já possuem PCDT parcialmente estabelecido, sendo mais conveniente a revisão e a ampliação do protocolo, dando oportunidade para uma doença que ainda não tem protocolo; 2- A deficiência intelectual está associada também à microdeleção e à microduplicação do DNA. A ausência desses dois fatores poderá restringir o atendimento às pessoas com Deficiência Intelectual. Referências: a) Walter H, Warkany J. Medical Progress. Congenital malformations: etiologic factors and their role in prevention (first of two parts). N Engl J Med. 1983; 308:424-31. b) McLaren, J. et S.E. Bryson. Review of epidemiological studies of mental retardation: Prevalence, associated disorders, and etiology. Am J. Ment. Retard. 1987; 92:243-254. c) Hochstenbach R, van Bisbergen E, Engelen J, Nieuwint A, Polstra A, et al. Array analysis and karyotyping: workflow consequences based on a retrospective study of 36,325 patients with idiopathic developmental delay in the Netherlands. Eur J Med Genet. 2009; 52(4):161-9. 3- A ausência do grupo “deficiência enzimática” restringe o atendimento às pessoas com Erros Inatos do metabolismo. Referências: a) Barshop, Bruce A.. "Metabolic Disease." Genetics. 2003. Encyclopedia.com. (October 22, 2014). <http://www.encyclopedia.com/doc/1G2-3406500177.html> b) J Fernandes, JM Saudubray, G Van den Berghe. Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment. 3rd edn Springer-Verlag, Heidelberg (2000) c) CR Scriver, AL Beaudet, WS Sly, D Valle (Eds.), The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease, 8th edn, McGraw-Hill, New-York (2001), pp. 1327–1403 Anexo I. Critérios para Priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras Critérios Político-Estratégicos Inclusões ou alterações: 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. Critérios Político-Estratégicos 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; Observações: Esses foram todos os programas utilizados para a priorização? Além disso, com exceção da “Rede de cuidado à Pessoa com Deficiência”, todos os outros programas são destinados a bebês e crianças. Isso restringe muito o cluster de doenças de manifestação tardia. Solicitações e Pleitos: Extrair as palavras “por exemplo” e listar todos os programas utilizados para a priorização. 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 cluster de doenças;

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
--------------	---------------------	---------------------------	------------

ONDE SE LÊ: Critérios Político-Estratégicos LEIA-SE: Critérios Inerentes à Doença

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; Inclusões ou alterações: Os exames necessários para a comprovação do diagnóstico estão disponíveis na rede pública para essa doença; Justificativa: Na verdade, o que é passível de estar disponível na rede pública são os exames e não o diagnóstico.

4. O aconselhamento genético é fundamental para as doenças de origem genética; Inclusões ou alterações: O aconselhamento genético é fundamental para as doenças genéticas de manifestação precoce ou tardia, com o objetivo de que o paciente seja aconselhado quanto às consequências e natureza do distúrbio, à probabilidade da transmissão aos descendentes e às opções existentes para eles no manejo e planejamento familiar (somente para as doenças de origem genética); Justificativa: O critério não traz de forma completa o conceito de aconselhamento genético. Referência: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-812320100007000855. O potencial de transmissão da doença é alto (somente para as doenças infecciosas); Critérios relacionados ao Tratamento

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); Observação: O que seria um tratamento seguro? O que seria um tratamento grave? Justificativa: São informações importantes e que podem gerar entendimentos diversos.

4. O acompanhamento multiprofissional é fundamental para essa doença; 5. A reabilitação possui um impacto relevante na doença; Inclusões ou alterações: A reabilitação possui um impacto relevante na doença (somente para doenças que causam deficiência); Justificativa: A reabilitação é necessária somente para os pacientes que apresentam deficiência. 6. O início precoce do tratamento é diferencial na evolução da doença; Observação: Os critérios descritos acima não são totalmente claros e dão margem a interpretações distintas, o que pode ter enviesado as respostas dos especialistas e, por consequência, a pontuação dada a cada doença. Além disso, em alguns dos critérios faltam informações importantes para a resposta do especialista, principalmente entre os critérios “inerentes a doença” e “relacionados ao tratamento”.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Instituição de ensino	<p>1ª: Minha sugestão é no sentido de que seja feita uma correção no Quadro 7 (página 16), no eixo "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). Nesse lugar eu sugiro incluir as doenças lisossômicas de depósito (especialmente as mucopolissacaridoses e esfingolipidoses). As doenças desses grupos respondem por mais de 1500 pacientes já diagnosticados no Brasil, com diversos tratamentos aprovados pela ANVISA mas ainda não incorporados, embora a maioria desses pacientes receba tratamento via judicial. É urgente e necessário que sejam produzidos protocolos para manejo das mucopolissacaridoses que já tem tratamento (I, II e VI) e da doença de Fabry, pois o país gasta muitos recursos com o fornecimento de medicamentos via judicial para o tratamento dessas doenças mas não tem o controle sobre as indicações para o tratamento, sobre os regimes de tratamento utilizados e sobre os resultados obtidos.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das demais Ataxias no Protocolo de Atenção às Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de Ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Por isso a necessidade da inclusão proposta com urgência.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Eu sou paciente de Imunodeficiência primária dignosticada há 12 anos, gostaria que o governo olhasse com mais cuidado pra nós pacientes, pois td que consegui para o meu tratamento foi na justiça com muita luta e sofrimento, e hoje mesmo depois de 12 anos tenho que recorrer na justiça pra conseguir tomar o medicamento que me dá qualidade de vida a imunoglobulina humana.Mesmo sendo adulta aos 38 anos faço meu tratamento num hospital federal e sou atendida por pediatras pois no hospital não tem vaga no setor de adulto e nem especialista nesta patologia.Issso a falta de médicos especialistas é muito comum em toda país os centros de referencias são geralmente nos hospitais federais ,mas na maioria sem vagas. O dignósticos é muito dificil por falta de exames específicos cobertos pelo SUS. Além de disso enfrentamos dificuldade de fazer a infusão de imunoglobulina por falta de local adequado e também equipe especialista na administração e por ser um remédio muito caro ma maioria das vezes temos que recorrer a justiça pra conseguir.Nós somos pacientes crônicos , muitas das vezes graves e raros, mas ainda não temos o nosso CID inclusos em nenhum programa Social do governo. P(pass livre e Aposentadoria) Gostaria muito que houvesse um programa como tem os Imunodeficientes secundários AIDS. para que possamos viver com minimo de dignidade e qualidade de vida.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em primeiro lugar, e das demais Ataxias no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, tampouco das ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças para fundamentar a escala de prioridade. É necessária a inclusão solicitada, pois está sendo desenvolvida pesquisa com indicação de medicamento no exterior.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Meu nome é Rosângela, tenho 37 anos e fui diagnosticada com PAF (Polineuropatia Amiloidótica Familiar) em Janeiro deste ano (2014), porém, os meus sintomas tiveram início em março de 2013. É uma doença neuro-muscular que começa com dormência nos pés, nos nervos periféricos, seguido de agulhadas, choques e levando a falta de sensibilidade do quente ou frio (isso pode fazer com que a pessoa se queime, se machuque gravemente). Por se tratar de uma doença generativa, com o passar do tempo, vai afetando outros órgãos e tecidos, devido ao depósito da proteína amiloide (transtirretina), levando a pessoa a ficar cega ou com sérios problemas gastro-intestinais (diarréias violentas, vômitos) ou insuficiência dos batimentos cardíacos. Meu bisavô, meu avô e meu pai tiveram a mesma enfermidade, faleceram uns 13 anos depois do início dos sintomas, mas infelizmente na época não existia transplante de fígado (pois é este órgão o maior responsável pela produção da proteína transtirretina e que leva a PAF) e tão pouco um medicamento produzido pelo laboratório Pfizer chamado Tafamidis e que já está aprovado e sendo bastante utilizado por portadores de PAF em Portugal, França, Japão (e mais algum país que não estou lembrada), mas que ainda não é fabricado no Brasil e tão pouco consta na lista da Anvisa. Este medicamento vem substituir o transplante de fígado e estabiliza a produção da tal proteína pelo fígado, desencadeadora da PAF. Fora isso, precisamos de consultas com médicos que conheçam a doença nas mais diversas especialidades: gastroenterologista, nefrologista, cardiologista, hepatologista, com rapidez, uma vez que a doença não espera, vai agredindo as pessoas dia a dia, piorando seu quadro. Atualmente, o único medicamento que tomo é o genérico do Iyrica, pregabalina, produzido pelo laboratório Biosintética, e que possui um preço consideravelmente alto, por volta de uns R\$ 48,00, na apresentação com 30 cápsulas, de 75 ou 150 mg cada caixa. Seria muito bom se esse medicamento passasse a constar na lista dos remédios de alto custo do SUS. Ainda nesta linha, o exame de DNA que é um dos métodos utilizados e não agressivo para diagnosticar a doença. Eu tive que pagar o meu com sacrifício, parcelar o valor, devido ao difícil acesso em fazê-lo gratuitamente e a demora no resultado do mesmo. Outros exames que precisamos fazer pelo menos uma vez ao ano são ecodoppler, urina 24h, eletroneuromiografia (esse feito logo que a pessoa começa a manifestar os sintomas), exame de sangue completíssimo. Fisioterapia neurológica é algo essencial pra quem possui uma doença rara e degenerativa como essa. Ajuda de certa forma a fortalecer os músculos, ajudando no retardamento de uma deficiência física dali uns anos com PAF. Ajuda com psicólogos também é muito importante porque mexe muito com a parte emocional da pessoa, posso dizer isso baseada na minha própria experiência. Infelizmente não vou porque estou sem condições financeiras para pagar este profissional. E, por fim, e também, muito importante, não consigo entender porque a PAF não consta na lista de doenças que permitem que a pessoa se aposente por incapacidade (mesmo que temporária, caso ela consiga tomar o remédio tafamidis ou então faça o transplante de fígado). mas infelizmente nem um método nem o outro é tão rápido de se conseguir assim, leva tempo e no caso do remédio, só solicitando judicialmente. Vale salientar que se a pessoa já está num estágio avançado da doença (de cadeira de rodas ou muletas), a aposentadoria deverá ser permanente. Gostaria de dizer que meu bisavô e meu avô tiveram exatamente os mesmos sintomas, mas infelizmente na época a doença era totalmente desconhecida. Foi graças ao meu pai, que por ser alguém inconformado, foi ao Hospital das Clínicas em SP, fez biópsia (método este agressivo, mas</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
		<p>o único disponível pra época, década de 80) e que descobriu a Paramiloidose ou PAF. Ele soube da doença, mas infelizmente sabia que ia morrer também, já que não existia nenhum método de tratamento como nos dias de hoje, apesar de demorados. Quero poder ter esperança e com fé acreditar que ninguém mais vai sofrer deste mal, principalmente se o tafamidis for autorizado pelo Ministério da Saúde, pela Anvisa e começar a ser fabricado aqui no Brasil e ser dado a nós portadores de PAF, assim como portadores de HIV tomam o coquetel contra a Aids gratuitamente. Muito obrigada!</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Associação de pacientes	<p>1ª: Ressaltando a importância da elaboração e das revisões periódicas dos PCDTs DR, solicito a atenção do Ministério da Saúde - Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos - Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde em manter o diálogo com as associações de pacientes para avaliação dos resultados que serão obtidos com a adoção dos PCDTs na atenção integral às pessoas com doenças raras.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Tenho duas irmãs gêmeas idênticas de 16 anos que tem FA. Buscamos ajuda do governo e elas estão a disposição para testes e pesquisas no intuito de conseguirem a bendita cura. Essa doença rara é devastadora.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Paciente/usuário	<p>1ª: Sou mãe de 3 lindos filhos, Henrique, Fabricio e Laura Manoela. Porém devido há demora no diagnóstico Henrique nos deixou em 2008 com 5 anos de idade após uma diarreia. Hoje meus outros 2 filhos (3 e 9 anos), foram diagnosticados com Imunodeficiência Comum Variável, recebem tratamento na Casinha pela Unifesp. Porém é um tratamento extremamente precário e não é raro faltar imunoglobulina (do qual eles são dependentes para sobreviver), tão pouco é não é raro a troca de marcas (o que lhes traz várias reações), como também não é raro imunoglobulinas de qualidades duvidosas, ou não fazem efeito ou trazem muitas reações. Um tratamento digno para meus filhos e outras crianças e adultos na mesma situação é que fosse oferecido sempre a mesma marca para os pacientes pois cada um tem reação à uma marca, haja visto que se trata de uma medicação composta por proteínas humanas, altamente passível de reação !</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: As imunodeficiências primárias são condições raras que tem um impacto muito forte na vida dos pacientes e seus familiares, assim como nos profissionais de saúde que assistem essa população. Muitas vezes, se não houver diagnóstico e tratamento precoces, por exemplo com transplante de medula óssea ou uso de gamaglobulina, resulta em complicações e sequelas irreversíveis afetando tanto a saúde física como a psíquica destes pacientes. É uma condição que merece atenção pois dentro, inclusive da área médica, é pouco conhecida e conseqüentemente subdiagnosticada o que leva a óbitos precoces, custos elevados para os tratamentos das infecções adquiridas por estes pacientes e prejuízo a população economicamente ativa do país. Algumas dessas doenças mais graves podem ser curadas com o transplante de medula óssea, desde que haja diagnóstico precoce, ou seja antes do aparecimento dos sintomas (pois depois há muitas sequelas) o que poderia ser feito com o TREC, se o mesmo fosse incluso no teste do pezinho. O próprio transplante de medula não tem as imunodeficiências, como o SCID, contemplado nas indicações cobertas pelo SUS. Além disso, esses pacientes sofrem muito preconceito e tem muita dificuldade de inserção social devido ao não conhecimento destas condições. Apesar de raras são doenças que merecem ser reconhecidas e serem tratadas da melhor maneira possível.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Considerando o objetivo da Consulta Pública no. 20/2014 de criar protocolos específicos para o atendimento ao PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; Considerando a existência de diversas doenças raras envolvendo as Malformações Vasculares, popularmente conhecidas como “síndromes hemangiomatosas”, tais como: KASABACH-MERRITT, KLIPPEL-TRENAUNAY, MAFFUCCI, PROTEUS, STURGE WEBER, STURGE WEBER, GORHAM-STOUT; Considerando que essas síndromes raras estão incluídas no Eixo I das Anomalias Congênitas; Considerando o risco grave das complicações dessas síndromes, solicitamos sua atenção quanto à criação de um Protocolo único de atendimento das mesmas. As Malformações Vasculares relacionadas às “síndromes hemangiomatosas” representam lesões permanentes sem regressão espontânea, e com necessidade de tratamento efetivo para eliminar riscos graves de saúde e de vida. Apesar da gravidade em potencial, não se dispõe no momento de um centro especializado no atendimento desses pacientes, ocasionando dificuldades e atrasos de diagnóstico e, conseqüentemente, atrasos na terapia com conseqüente aumento da morbi/mortalidade. Um Protocolo de atendimento padronizado reduziria o risco de diagnóstico inadequado, de direcionamento de tratamento com melhora da saúde, da qualidade de vida, mobilidade e inclusão social do paciente. Muitos pacientes sofrem pela falta de mobilidade que as malformações ocasionam, particularmente no caso das síndromes de Klippel Trenaunay Proteus. O Protocolo único de atendimento às “síndromes hemangiomatosas” necessita de equipe médica multidisciplinar e seus assistentes e auxiliares, bem como exames laboratoriais e de imagem, como já é previsto para os Protocolos das Doenças Raras. Para conduzir o paciente à melhora de saúde com redução dos riscos já relatados acima, é prioritário os seguintes tratamentos: 1) Escleroterapia no tratamento das Malformações Venosas, cujas lesões podem provocar sangramento, trombos, fístulas, infecção secundária, deformidade e até comprometimento de funções do organismo e perda de membros. 2) Tratamento Endovascular das Malformações Arterio-Venosas por Embolização Seletiva, para o controle emergencial de sangramentos, regularização do fluxo sanguíneo, no preparo para cirurgia ou como método exclusivo de tratamento. 3) Laserterapia com Laser de Corante Pulsado (dye laser) no tratamento das Malformações Vasculares Superficiais (ou hemangioma capilar), reduzindo os riscos de infecção agravados por ulceração e até perda de membros. 4) Escleroterapia para as Malformações Linfáticas (Linfangiomas), através de medicamentos comprovadamente seguros e eficazes, ao invés das cirurgias convencionais de remoção. O tratamento com Picibanil (OK-432 – 1KE – injetável) promove a retomada do fluxo local com conseqüente redução e/ou desaparecimento dos cistos linfáticos, com riscos consideravelmente menores que no tratamento com cirurgia convencional. A escleroterapia é realizada através da punção percutânea da lesão. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos é possível, o mesmo volume de OK432 é injetado, na concentração de 0,005 a 0,02 mg/ml repondo o volume aspirado e na dose máxima de 0,2 mg por aplicação. Quando a aspiração do conteúdo dos cistos não é possível, como ocorre nas lesões microcísticas, a solução de OK432 é distribuída por toda a área comprometida. A aplicação é realizada sob sedação. 5) Tratamento com Interferon alfa para linfangiomas não responsivos a escleroterapia, corticoesteróides e outras modalidades de terapia, e para os hemangiomas extensos associados a plaquetopenia (Síndrome de Kasabath-Merritt). 6) Tratamento com Interferon alfa e Bifosfonados</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Em primeiro lugar, proponho a inclusão da Ataxia de Friedreich, em particular, e das Ataxias em geral no Protocolo de Atenção a Doenças Raras para 2015. Se não existe nenhum registro estatístico de doenças raras no Brasil, nem mesmo de ataxias, parece não ter havido nenhum critério objetivo para classificar a incidência das diferentes doenças e fundamentar a escala de prioridade. Se houve critério, não houve transparência nem divulgação delas ao público. As autoridades do Ministério da Saúde também precisam levar em conta o número de pacientes portadores da doença. Existem 64 brasileiros com Ataxia de Friedreich registrados na FARA (Friedreich's Ataxia Research Alliance), único registro confiável e público no mundo sobre a doença. So que no Brasil esse número é muito maior. Apenas no grupo FA Ataxia que criamos no Facebook há menos de duas semanas, exclusivo para pacientes de Ataxia de Friedreich, há dezenas de pessoas que não se registraram na FARA e, portanto, estão invisíveis. Alguns nunca o fizeram porque nunca ouviram falar em FARA antes. Outros porque não leem inglês e se sentem intimidados em responder ao questionário. Outros porque perderam a crença nas instituições e na cura. So nessa avaliação factual, o número de AFs pode chegar a 100 e o significado dessa comunidade muda completamente frente aos critérios de prioridade do Protocolo. Em segundo lugar, proponho a liberação de interferon gamma (Imukin/Actimmune) para o tratamento "off label" de Ataxia de Friedreich. Há na Noruega, hoje, quatro pessoas atualmente em tratamento bem sucedido com o medicamento, com 90% das despesas pagas pelo governo. A mesma experiência está em curso em outros países, como Estados Unidos e Itália, sem a menor restrição por parte das autoridades. A experiência da Noruega está sendo relatada periodicamente por uma das pacientes em tratamento, a fisioterapeuta Gunnhild Lystad, no blog FAFysio.wordpress.com. Há vários cientistas e médicos favoráveis ao tratamento. Um dos pareceres médicos de suporte ao uso do interferon gamma é de autoria do dr. Roberto Testi, patologista e professor de Imunologia do Departamento de Medicina Experimental e Ciência Bioquímica da Universidade de Roma "Tor Vergata". Segue em anexo trecho da palestra dele (tradução não oficial) para o português. O áudio original pode ser encontrado no http://www.chop.edu/.../friedre.../friedreichs-ataxia-symposium/, sob o título "Novel approaches to raising Frataxin in people with Friedreich's Ataxia", a partir do 13 minuto. A parte inicial é sobre outra abordagem da frataxina. "...Queremos conversar com vocês sobre a questão do interferon gamma, que começou há algum tempo. Esse não é exatamente um programa de descoberta de novas drogas; a melhor denominação seria programa de reposicionamento de drogas ou de repropósito de drogas. O interferon gamma é uma droga já disponível no mercado para outras indicações médicas e acreditamos ter observado que também pode ser eficaz no tratamento da Ataxia de Friedreich. Chegamos a esse uso do interferon por acidente. O interferon gamma é uma substância natural, feita pelas nossas células; é uma citocina natural, que é feita principalmente pelas células dendríticas, mas também por outras células do corpo humano. Toda vez que vemos um vírus ou temos uma infecção bacteriana, nosso corpo produz interferon gamma. Ele é muito importante para respostas imunológicas, contra vírus, contra infecções bacterianas. Ele também faz parte do metabolismo do ferro como uma forma de combater infecções. O ferro tem um importante papel no combate a infecções. O interferon gamma é liberado por vários tipos de células na circulação e muitos tipos de células respondem ao interferon gamma: eles o veem por um receptor e fazem alguma coisa depois disso.</p>	

Ou seja, o interferon gamma eh um mediador de respostas, nao apenas de respostas imunologicas. Fiquei intrigado com um artigo da literatura medica, ha alguns anos, mostrando que o interferon gamma tambem eh liberado pelo neuronios sensoriais dos ganglios das raizes dorsais, os neuronios diretamente relacionados a Ataxia de Friedriech. Esses mesmos neuronios de fato respondem ao interferon gamma. Ha o que chamamos de sistema autokine???, no qual as celulas produzem lymphokine e tambem respondem a ela, num tipo de circuito autotrofico, que inclui os neuronios sensores dos ganglios das raizes dorsais. Ao mesmo tempo, temos evidencia de que o interferon gamma pode aumentar a frataxina em celulas vivas in vitro. Testes foram feitos em muitos tipos diferentes de celulas assim como em celulas nucleares do sangue periferico. Vamos nos focar nelas agora.(exibicao de slides das pesquisas) Quando as celulas nao sao tratadas, voce observa essa quantidade de frataxina, que pode ser aumentada com a exposicao ao interferon gamma. Essa coluna eh mais significativa se comparada com celulas nao tratadas em PBMC(Peripheral blood mononuclear cells). Essas sao tambem celulas oriundas de pacientes de Ataxia de Friedriech, como os fibroblastos. Houve uma exposicao de apenas 24 horas in vitro ao interferon gamma. Eh possivel ver claramente a acumulacao de frataxina depois da exposicao e tambem das celulas linfocitas do sistema sanguineo retiradas dos pacientes. Ou seja, estas sao apenas celulas sanguineas colocadas in vitro por 24 horas, expostas ao interferon gamma e onde eh possivel ver, aqui e aqui, o aumento da frataxina. Isso tambem eh associado ao aumento to RNA mensageiro da frataxina para que produza mais. A partir desses dados e de varios outros, acreditamos que o interferon gamma esta atuando no nivel genetico, fazendo os genes de frataxina produzirem mais. Baseados em outras evidencias que nao apresentamos aqui, frataxina agora pode ser incluida na lista de genes usaveis pelo interferon gamma porque tem caracteristicas moleculares comuns a outros genes que sabidamente sao induzidos por ele (IG). Trata-se de uma longa lista de genes e, surpreendentemente, a maioria deles esta envolvida no metabolismo do ferro. Por considerarmos que esse resultados eram suficientemente convincentes, pedimos ao dr. Mark Brooks, de Londres, para testar o interferon gamma em seu modelo de cobaias. Os animais receberam doses de interferon gamma durante 14 semanas, tres vezes por semana, com recombinante IG. As cobaias foram acompanhadas e estudadas com base em um certo numero de indicadores neurologicos e de desempenho. Por exemplo, o desempenho num carrossel, em velocidade crescente, eh um teste de coordenacao importante. As cobaias com coordenacao continuaram no carrossel por mais tempo que as com menor coordenacao, que caiam mais cedo. Esta eh uma maneira de aferir coordenacao em cobaias. Pode-se ver, nesses slides, que as cobaias tratadas com IG durante 14 semanas basicamente tiveram um desempenho melhor, comparado com os animais nao tratados com essa droga. Particularmente depois de um certo ponto as cobaias que nao foram tratadas perderam a capacidade de bom desempenho no carrossel. As cobaias tratadas puderam melhorar o desempenho - e, claro, tambem puderam aprender - como fazer isso. Isso tudo foi independente de qualquer questao de peso corporal. Uma outra maneira de medir o desempenho das cobaias eh o uso da caixa de luz, em que os animais sao observados por feixes de luz e um computador. Cada movimento deles eh analisado em termos da distancia percorrida na caixa, velocidade, quantas vezes eles pulam e tudo isso representa medidas da atividade motora. Como podemos ver aqui, a maioria dos testes

feitos nessa maquina mostram que as cobaias tratadas com IG tiveram um desempenho melhor do que as nao tratadas com medicamento. Essa foi uma evidencia forte do impacto neurologico do interferon gamma nesses animais. Os cientistas continuaram tentando quantificar a frataxina. A ideia era de que as cobaias com melhor desempenho puderam fazer isso porque tinham mais frataxina nos neuronios e, em especial, nos neuronios dos ganglios das raizes dorsais (Dorsal Root Ganglia). Estas (slides) sao secoes do DRG, a intensidade da cor significa mais frataxina. Comparando essa secao de cobaias que nao receberam tratamento com as que receberam interferon gamma, a intensidade eh diferente, ha mais frataxina. Os neuronios dos ganglios das raizes dorsais de fato contem mais frataxina, como se previa, e isso eh apenas uma quantificacao. Quando se olha cuidadosamente a estrutura do tecido em cobaias nao tratadas, como se ve aqui, ha sinais de degeneracao das celulas, o tecido parece desordenado, comparado com o de cobaias tratadas com IG, que basicamente estao normais. Isso eh o que foi observado e, por ser animador, pensamos em tenta-los em pacientes. O interferon eh uma droga ja disponivel no mercado. Existem varios interferon gamma na natureza, de variadas extensoes, mas, como droga, existe so um recombinante, denominado IG1B e comercializado com os nomes Actimune ou Imukin, nos Estados Unidos e na Europa. A medicacao foi aprovada, ha duas decadas, para a cura de duas doencas raras em bebes: granulomatose cronica, uma doenca imunologica, e a osteopetrose maligna severa, que ataca os ossos. O tratamento continuo da granulomatose com interferon gamma foi aprovado em 1991 e o da osteopetrose em 2000. Com base em nossos dados, o interferon obteve do FDA(Food and Drugs Administration) e da Agencia Europeia de Medicina a designacao "droga orfa" para o tratamento da ataxia de Friedriech, um estagio do processo regulatorio relativo a dosagens, seguranca e eficacia. Isso nao significa que o uso da droga para o tratamento da ataxia de Friedriech foi aprovado, eh apenas um status regulatorio para tornar mais atrativo o desenvolvimento do interferon para a ataxia por parte das empresas farmaceuticas. (Explanacao obtida fora da palestra do dr. Testi : Por exemplo, a regulamentacao das drogas orfas em geral reconhece o fato de que talvez nao seja possivel fazer experiencias clinicas com mil pessoas, uma vez que o numero de pessoas afetadas pela doenca em questao pode estar abaixo dessa marca). Como disse antes, o IG eh usado para a cura de duas doencas raras com a aplicacao de injecoes subcutaneas tres vezes por semana. Esta eh uma indicacao que consta da bula do remedio. Sao cerca de 100 microgramas por injecao em adultos, um pouco menos para criancas, tres vezes por semana. Ha alguns efeitos colaterais em alguns pacientes, com sintomas de gripe, febre, calafrios e dor de cabeca, e a principal contraindicacao eh hipersensibilidade ao medicamento. Nos comecamos ha pouco a fase II da experiencia clinica e recrutamos dez pacientes entre 25 e 45 anos. A informacao que queremos obter nesse estudo eh se os pacientes de AF, como as cobaias, sao capazes de aumentar a producao de frataxina. Nao ha uma meta clinica nesse momento, o que buscamos eh uma indicacao bioquimica de que o interferon gamma aumenta o nivel de frataxina nos pacientes. Usaremos celulas nucleares do sangue periferico para quantificar o nivel de frataxina antes e depois das injecoes. Sabemos que este pode nao ser o melhor biomarcador molecular, mas eh o que temos disponivel no momento. Queremos confirmar que a seguranca e a tolerabilidade sao boas. Trata-se de um medicamento em circulacao no mercado ha 20 anos e considerado suficientemente seguro, mas esta eh uma mesa

secundaria nessa experiencia clinica. Os pacientes recebem 3 injecoes semanais ao longo de 6 semanas. A primeira dose eh de 100 microgramas, a segunda eh 150 e a terceira 200 mcg nos primeiros 14 dias. A frataxina eh medida imediatamente antes da primeira injecao, 24 horas depois, 7 dias depois e, em seguida, semanalmente. Assim, basicamente, durante 35 dias e, mais uma vez, um mes depois da conclusao do experimento. Acreditamos que teremos mais indicacoes sobre o tratamento no comeco de 2014. Dois pacientes ja completaram o teste e a seguranca e tolerabilidade foram muito bons. ", e-mail: roberto.testi@uniroma2.it. O uso do interferon gamma e seus efeitos colaterais estao suficientemente registrados em instituicoes internacionais e brasileiras, depois de quase vinte anos de uso no tratamento de granulomatose cronica e osteopetrose maligna. A questao de estender o seu uso aos pacientes de Ataxia de Friedriech e muito mais ligada a uma formalidade burocracia do que cientifica. A medicacao acabou de ganhar o status de "orphan drug" da Federal Drug Administration e o uso do remedio em tratamentos "off label" ja e corrente. O governo brasileiro nao pode privar os portadores da doenca do direito de buscar um tratamento. Sem a devida protecao do Estado, o preco do interferon gamma no Brasil e impraticavel. As importadoras cobram cifras astronomicas, cinco ou mais vezes maiores ao preco cobrado na Europa para a mesma medicacao. Como sabemos que nos Estados Unidos nao existe controle de precos, a tarifa do interferon gamma la nao pode ser considerada como referencia. Para que os principios da lei 12.401, de 28 de abril de 2011, sejam cumpridos em plenitude, a Ataxia de Friedriech nao pode ficar de fora do Protocolo para 2015." A lei 12.401 dispoe sobre a assistencia terapeutica e a incorporacao de tecnologias em saude no ambito do SUS. Esta lei e um marco para o SUS, pois define os criterios e prazos para a incorporacao de tecnologias no sistema publico de saude. Define, ainda, que o Ministerio da Saude, assessorado pela Comissao Nacional de Incorporacao de Tecnologias – CONITEC, tem como atribuicoes a incorporacao, exclusao ou alteracao de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como a constituicao ou alteracao de protocolo clinico ou de diretriz terapeutica.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou familiar de uma pessoa com NPC, que só pode ter controle dos sintomas danosos da doença com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. E quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais, causa grandes transtornos na vida dos pacientes.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Sou familiar de uma pessoa com NPC, que só pode ter controle dos sintomas danosos da doença com a utilização do medicamento de alto custo Zavesca que hoje só é acessado pelos doentes através de ação judicial. E quando o governo deixa, algumas vezes, de fornecer o medicamento, descumprindo as respectivas ações judiciais, causa grandes transtornos na vida dos pacientes.</p> <p>2ª: -</p>	

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Familiar ou amigo de paciente/usuário	<p>1ª: Linfangioleiomiomatose (LAM) é doença pulmonar importante e rara. Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	
30/10/2014	Profissional de Saúde	<p>1ª: Sou neurologista com atuação em ataxias hereditárias. Trata-se de um grupo de doenças raras, mas com importante impacto no meio de que trabalho. Existem diversas famílias acometidas com esse grupo de doenças no Ceará. Necessitamos de apoio para maior acompanhamento dessas famílias e orientação genética.</p> <p>2ª: Faço acompanhamento de pacientes com ataxia espinocerebelar, ataxia de Friedreich, Ataxia com apraxia cculomotora tipo 2, doença de Riemann-Pick tipo C</p>	<p>Clique aqui</p>

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Instituição de saúde / hospital	<p>1ª: O Angioedema Hereditário (AEH) é uma doença com uma prevalência estimada de 1:10000 a 1:50000 habitantes (Bowen et al, 2011). Em nosso país, podem ser afetados de 4000 a 20000 indivíduos. O primeiro registro de casos de AEH no Brasil foi em 2007, quando foram identificados 120 pacientes. (REF) A publicação de 2012 já foi referente ao registro de casos feito em um período de três anos e apresenta dados de 210 pacientes (Grumach et al, 2012). Segundo dados da ABRANGHE, Associação Brasileira de Pacientes com Angioedema Hereditário, aproximadamente 600 pacientes foram cadastrados até agosto deste ano (informação pessoal). Portanto, os dados mostram que embora seja considerada uma doença rara, o seu diagnóstico tem sido feito mais frequentemente nos últimos anos devido a um programa educativo voltado para o AEH. No nosso Serviço, Centro de Referência para o AEH no Rio de Janeiro havia 40 pacientes cadastrados em 2009. No final de setembro deste ano o registro alcançou o número de 104 pacientes. Confirmando um crescente diagnóstico em decorrência da maior divulgação da doença por meio dos programas educativos. O diagnóstico precoce desses pacientes é de extrema importância devido ao risco de morte e da morbidade elevada da doença. O óbito pode ocorrer em 25% a 40% dos indivíduos não tratados (Agostoni, Cicardi,1992). No nosso serviço o tempo médio entre o início dos sintomas e o diagnóstico da doença é de xx anos. rumach et al, 2012).Da mesma forma que a detecção de casos foi mais eficiente, a observação das crises e complicações apresentadas pelos pacientes pode ser mais bem observada. Assim, nos dois últimos anos, sete pacientes morreram durante as crises de AEH. Resta a pergunta, quantos pacientes morreram nos últimos anos e cujo diagnóstico de Choque anafilático foi descrito? Bork et al (2006) descreveram casos de asfixia avaliados e a partir destas informações, identificou o Angioedema Hereditário sem déficit de Inibidor de C1 esterase. Assim, seria correto presumir a ocorrência de situações de asfixia que não foram relacionadas ao Angioedema Hereditário (Bork , Barnstedt, 2003).Este processo de melhoria do tempo para o diagnóstico da doença deve ser acompanhado de uma assistência mais adequada. Até três anos atrás, nenhum medicamento havia sido incluído especificamente para o tratamento do AEH. Nesta ocasião, foi publicada a diretriz de tratamento profilático para o AEH com o uso do danazol, da qual participei (protocolo Clínico e Diretrizes, 2010). O foco foi a disponibilização de um medicamento já incluído na rede pública e distribuído pelo Ministério da Saúde para outra indicação. O tratamento das crises não foi abordado especificamente, assim como outras formas de tratamento profilático. Por exemplo, a utilização de inibidores da plasmina não foi incluída. Trata-se de uma opção terapêutica em crianças, mulheres e situações que podem gerar eventos adversos relevantes (Farkas et al, 2013). No que concerne ao tratamento das crises de AEH, embora a diretriz não tenha este objetivo, há a menção ao uso de plasma. As indicações de uso do plasma fresco congelado (PFC) são referidas em publicações anteriores em decorrência da falta de medicamentos específicos para as crises de Angioedema Hereditário. Tang et al (2009) descrevem a infusão de PFC em uma paciente chinesa com melhora do quadro clínico. Em 2012, os mesmos autores avaliam 13 pacientes que receberam 16 infusões de PFC. Um dos pacientes apresentou febre, rash cutâneo e calafrios decorrentes da infusão e outros dois pacientes apresentaram piora do quadro abdominal até 1,5 horas após a aplicação. Houve melhora do edema de glote, dor abdominal ou edema facial após 3.3 horas (Tang et al, 2012). A administração de PFC não é acessível em locais distantes de nosso país, há o risco de transmissão</p>	Clique aqui

viral e, como foram referidos, efeitos colaterais como febre, rash cutâneo e até, reação anafilática podem ocorrer. Há ainda que considerar o tempo de melhora dos sintomas com PFC e com medicamentos mais novos. Com relação ao nosso país, dispomos de informações de pacientes com diagnóstico realizado de AEH e que receberam PFC para o controle da crise e, no entanto, o edema de glote não foi controlado, evoluindo a óbito. Trata-se de uma dura realidade: a morte de um paciente por uma situação que poderia ter sido controlada. Diante do que foi exposto, torna-se urgente oferecer acesso ao tratamento das crises de AEH a todos os pacientes à semelhança do que é feito na Europa e Estados Unidos da América. Não há como prever o quadro evolutivo na crise ou evitá-la. Este aspecto torna-se mais relevante considerando-se que segundo o Consenso Internacional de Gargnano, a dose máxima preconizada para o danazol é de 200 mg/dia, o que reduziria os efeitos colaterais decorrentes de seu uso, mas, por outro lado, permitiria a descompensação mais frequente dos pacientes (Cicardi et al, 2012). Em setembro de 2012 houve um encontro em Gargnano, Itália, com especialistas de todo mundo onde foi estabelecido que todo paciente com AEH deveria ter acesso a, pelo menos, duas unidades de cada produto para o tratamento das crises. Ainda, constatou-se que não havia trabalhos comparativos entre os diversos medicamentos disponíveis, porém, as evidências fizeram com que fossem incluídos na prescrição. O Icatibanto é um medicamento que atua no receptor de bradicinina e, portanto, tem sua indicação no tratamento dos ataques de AEH uma vez que a bradicinina é o principal mediador que ocasiona o angioedema. Além disso, tem-se verificado sua ação em todas as situações nas quais a bradicinina é o mediador principal. Por exemplo, edema por inibidor da enzima conversora de angiotensina, edema por estrógenos e, mais recentemente, no Angioedema sem déficit de inibidor de C1 esterase (Craig et al, 2012; Lang et al, 2012). Do ponto de vista de segurança, temos observado apenas eritema e dor no local de aplicação que desaparece espontaneamente sem a necessidade de nenhuma intervenção. A autoadministração já foi liberada na Europa o que facilita em muito a resolução da crise e deverá ser autorizada em breve no Brasil (Cicardi et al, 2013). Diante do que foi apresentado e dos dados técnicos que embasam o uso do Icatibanto, recomendo a sua liberação, pois, faz-se urgente evitar mais mortes de pacientes por falta de terapia adequada assim como sequelas naquelas que sobreviveram em decorrência do tratamento inadequado. Ocasionalmente uma perda de qualidade de vida destes pacientes assim como um custo para o sistema de saúde. Além do Icatibanto faz-se necessário a inclusão do concentrado do inibidor de C1 aprovado este ano no Brasil. Este está indicado nas crises por via intravenosa e pode ser administrado e crianças acima de 12 anos assim como gestantes e mulheres na fase de amamentação. Até o presente momento não dispúnhamos de medicações para a crise em crianças- adolescentes assim como mulheres grávidas e durante a lactação o que muito tem afetado a qualidade de vida destes pacientes e principalmente colocando em risco de vida. Por todas essas justificativas faz-se necessário a inclusão imediata dessas medicações na grade de medicamentos do ministério.

2ª: -

Dt. contrib.	Tipo de instituição	Descrição da contribuição	Referência
30/10/2014	Instituição de saúde / hospital	<p>1ª: Uma outra doença pulmonar importante e rara é a linfangioleiomiomatose (LAM). Trata-se de doença cística pulmonar que atinge basicamente mulheres em idade fértil e que cursa com insuficiência respiratória progressiva, pneumotórax e quilotórax de repetição. O grande problema dessa moléstia é acometer pessoas jovens, em fase reprodutiva, geralmente em plena atividade laboral e de produção econômica. Durante muitos anos LAM foi uma doença sem tratamento, mas atualmente está muito claro que a droga rapamicina ou sirolimus promove a redução da progressão da doença. Suspeita-se que existam pouco mais de 200 casos em nosso país e cerca de metade delas se beneficiariam do tratamento. Esta definição poderia ficar sob responsabilidade de centros de referência definidos pelo Ministério. Em função do exposto também solicitamos a inclusão da LAM dentro da lista de doenças raras do Ministério da Saúde do Brasil. Ela pode ser classificada como doença rara de origem genética, sub-grupo anomalias congênitas ou de manifestação tardia. Esse é um passo importante para que, num futuro próximo, pacientes brasileiras com LAM sejam tratadas de acordo com as normas e evidências científicas mais atuais preconizadas mundialmente para tal condição.</p> <p>2ª: -</p>	