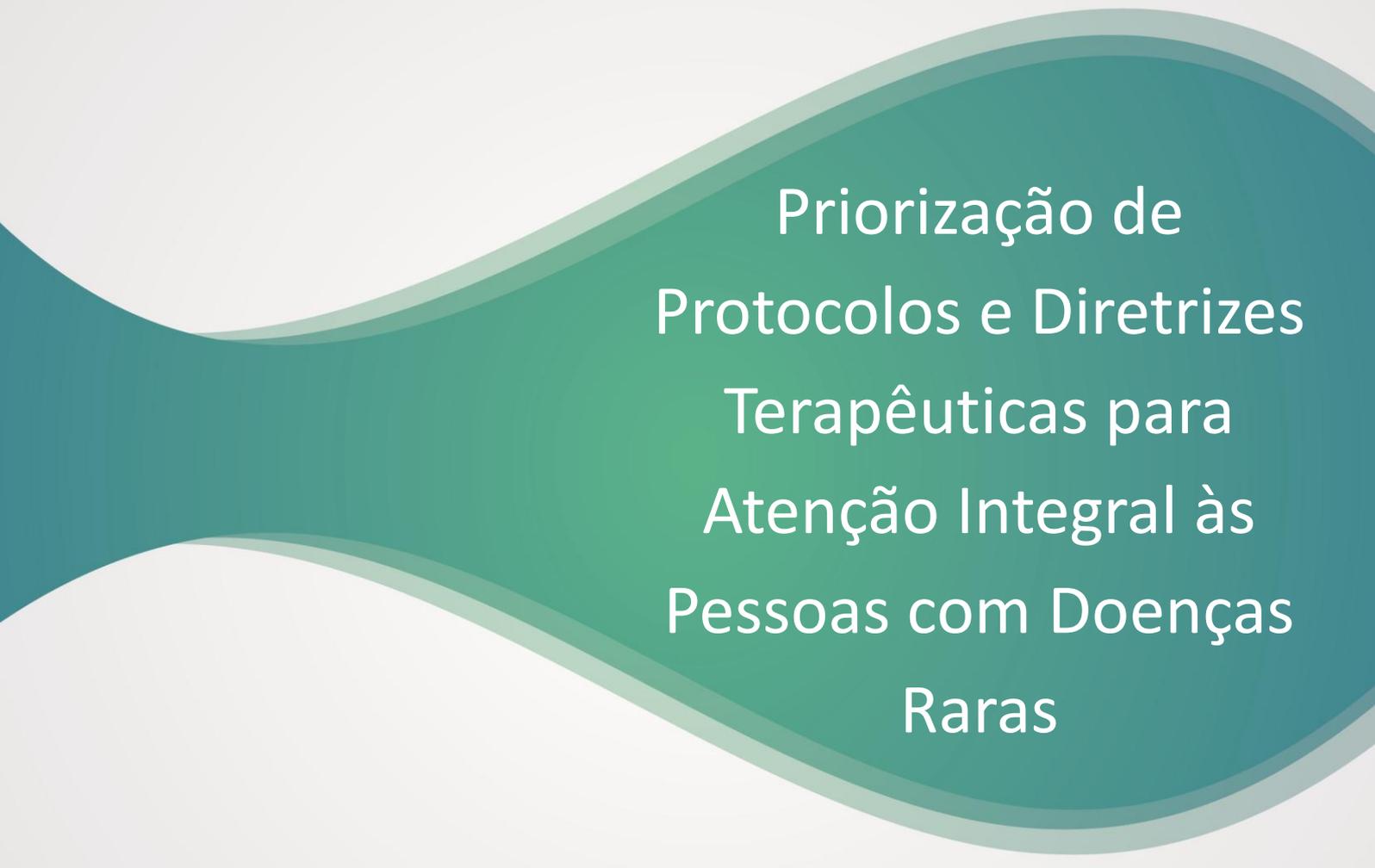


**Ministério da Saúde**

**Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos**

**Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde**

A large, decorative, wavy teal shape that tapers in the middle, serving as a background for the main title. It has a gradient from a darker teal on the left to a lighter teal on the right.

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

**Setembro de 2014**

2014 Ministério da Saúde.

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

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

*Informações:*

MINISTÉRIO DA SAÚDE

Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos

Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde

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

CEP: 70058-900, Brasília – DF

E-mail: [conitec@saude.gov.br](mailto:conitec@saude.gov.br)

*Home Page:* [www.saude.gov.br/conitec](http://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.

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

## SUMÁRIO

1.	A POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E OS PROTOCOLOS CLÍNICOS E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS.....	5
2.	METODOLOGIA.....	7
	2.1 DEFINIÇÃO DOS CRITÉRIOS .....	8
	2.2. O PAINEL DE ESPECIALISTAS .....	9
	2.3. PLENÁRIO DA CONITEC .....	12
3.	CONCLUSÃO .....	15
4.	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 sub-comissão 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 Média e Alta Complexidade - CGMAC/DAET/SAS, em parceria com o Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde DGITS/SCTIE – Secretaria Executiva da CONITEC – propuseram e realizaram um Painel de Especialistas para Priorização de Protocolos Clínicos para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

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

DOENÇA	Nº DE PT DO PCDT
Acromegalia (Retificado em 03/04/2013)	Portaria SAS/MS nº 199 – 25/02/2013
<u>Anemia Aplástica, Mielodisplasia e Neutropenias Constitucionais – Uso de Fatores estimulantes de</u>	Portaria SAS/MS nº 212 – 23/04/2010
Angioedema Hereditário	Portaria SAS/MS nº 109 – 23/04/2010
Aplasia Pura Adquirida Crônica da Série Vermelha (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 227 – 10/05/2010
Artrite Reativa – Doença de Reiter	Portaria SAS/MS nº 207 – 23/04/2010
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
Diabete Insípido	Portaria SAS/MS nº 710 – 17/12/2010
Distonias Focais e Espasmo Hemifacial	Portaria SAS/MS nº 376 – 10/11/2009
Doença de Crohn	Portaria SAS/MS nº 711 – 17/12/2010
Doença de Gaucher	Portaria SAS/MS nº 708 – 25/10/2011
Doença de Paget – Osteíte deformante	Portaria SAS/MS nº 456 – 21/05/2012
Doença de Wilson	Portaria SAS/MS nº 848 – 05/12/2011
Doença Falciforme*	Portaria SAS/MS nº 55 – 29/01/2010
Esclerose Lateral Amiotrófica	Portaria SAS/MS nº 496 – 23/12/2009
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
<u>Hipoparatiroidismo</u>	Portaria SAS/MS nº 14 – 15/01/2010
Hipotireoidismo Congênito	Portaria SAS/MS nº 56 – 23/04/2010
Ictioses Hereditárias	Portaria SAS/MS nº 13 – 15/01/2010
Imunodeficiências Primárias com Deficiência de Anticorpos	Portaria SAS/MS nº 495 – 11/09/2007
Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison)	Portaria SAS/MS nº 15 – 15/01/2010
Insuficiência Pancreática Exócrina	Portaria SAS/MS nº 57 – 29/01/2010
Lúpus Eritematoso Sistêmico.	Portaria GM/MS nº 100 – 07/02/2013

Miastenia Gravis	Portaria SAS/MS nº 229 – 10/05/2010
Osteogênese 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
<u>Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes</u>	Portaria SAS/MS nº 459 – 21/05/2012
Deficiência da Biotinidase	Aguardando 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.

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

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

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

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

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

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

## 2.2. O PAINEL DE ESPECIALISTAS:

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

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

Previamente, cada especialista preencheu um formulário eletrônico - FORMSUS – com até seis doenças por eixo e grupo elencados na portaria do MS que 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**

	<b>DOENÇA</b>	<b>TOTAL GERAL</b>
1	Polineuropatia Amiloidótica Familiar	38,60
2	Anomalias da determinação e diferenciação do sexo	38,00
3	Imunodeficiências Primárias	37,61
4	Cranioestenoses / Disostoses Crâniofaciais	37,48
5	Síndromes e complexos malformativos	36,25

6	Osteocondrodisplasias	36,20
7	Síndrome de Marfan e afins	36,19
8	Genodermatoses	36,09
9	Doenças de Reparo do DNA / Instabilidade cromossômica	35,19
10	Anomalias Cromossômicas	35,18
11	Leucodistrofias	35,00
12	Síndrome de Noonan e afins	34,48
13	Ataxias Hereditárias	34,08
14	Síndrome Nefrótica Corticorresistente	34,00
15	Facomatoses	33,70
16	Distrofias musculares / miopatias	33,38
17	Atrofia Muscular Espinhal	30,71
18	Doença de Huntington	29,20

### b) Deficiência intelectual

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

### c) Erros inatos do metabolismo

	DOENÇA	TOTAL GERAL
1	Neurotransmissores	42,33
2	Aminoacidopatias	41,08
3	Intolerâncias a açúcares	39,73
4	Defeitos de $\beta$ -oxidação dos ácidos graxos	38,28
5	Distúrbios do Metabolismo dos Metais	38,08
6	Distúrbio do ciclo da Uréia	38,07
7	Mucopolissacaridose	37,30
8	Peroxisomais	37,07
9	Cistinose	36,76

10	Alterações do Metabolismo do Colesterol	36,68
11	Esfingolipidoses	36,56
12	Glicogenoses	36,07
13	Acidurias Orgânicas	35,81
14	Porfirias	35,58
15	Oligossacaridoses	33,86
16	Mitocondriopatia	33,33
17	Defeitos congênitos de glicosilação	31,67

## **Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética**

### **a) Infecciosas**

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

### **b) Inflamatórias**

	<b>DOENÇA</b>	<b>TOTAL GERAL</b>
1	Doença de Still do Adulto	34,25
2	Doença de Behçet	32,75
3	Doença associada à IgG4	32,29
4	Amiloidose	31,43
5	Síndrome de ativação macrofágica	29,86
6	Osteomielite multifocal recorrente	29,67
7	Sarcoidose	29,20

### **c) Autoimunes**

	<b>DOENÇA</b>	<b>TOTAL GERAL</b>
1	Vasculites Sistêmicas Primárias	33,83
2	Síndrome anti-fosfolípide	31,67
3	Síndrome de Sjogren-primaria	30,17

## 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.

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; Osteocondrodismplasias; Síndrome de Marfan e afins; Doenças de Reparo do DNA / Instabilidade cromossômica; Síndrome de Noonan e afins, e Facomatoses)
5	Genodermatoses
6	Leucodistrofias
7	Ataxias Hereditárias
8	Síndrome Nefrótica Corticorresistente
9	Distrofias musculares / miopatias
10	Atrofia Muscular Espinhal
11	Doença de Huntington

### **b) Deficiência intelectual**

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

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

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

#### **Quadro 2. Deficiência Intelectual: classificação final**

1	Deficiência intelectual associada a Síndromes e complexos malformativos
2	Deficiência Intelectual associada à alteração cromossômica
3	Síndrome Rett e afins
4	Síndrome do X-Frágil
5	Deficiência intelectual ligada ao cromossomo X
6	Deficiência Intelectual de causa teratogênica
7	Deficiência Intelectual não 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 $\beta$ -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	Cistinose
7	Alterações do Metabolismo do Colesterol
8	Esfingolipidoses
9	Oligossacaridoses
10	Mitocondriopatia
11	Defeitos congênitos de glicosilação

## **Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética**

### **a) Infeciosas**

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

**Quadro 4. Infeciosas: classificação final**

1	Infecção por micobacteria atípica e BCGite
2	Rickettsioses
3	Vasculite associada à hepatite C
4	Micoses sistêmicas
5	Síndrome Hemolítica Urêmica – SHU

6	Síndrome pós-poliomielite
7	Melioidose

### **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-primária

## **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**

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

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

<b>Critérios Político-Estratégicos</b>
<ol style="list-style-type: none"><li>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;</li><li>2. Existe rede de assistência pública pré-estabelecida para a atenção e cuidado aos portadores dessa doença;</li><li>3. A linha de cuidado para essa doença englobaria um <i>cluster</i> de doenças;</li></ol>
<b>Critérios Político-Estratégicos</b>
<ol style="list-style-type: none"><li>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);</li><li>2. O impacto social da doença é relevante (impacto na autonomia e independência do paciente, impacto psicossocial, impacto na restrição/ limitação de atividades diárias);</li><li>3. O diagnóstico está disponível na rede pública para essa doença;</li><li>4. O aconselhamento genético é fundamental para essa doença (somente para as doenças de origem genética);</li><li>5. O potencial de transmissão da doença é alto (somente para as doenças infecciosas);</li></ol>
<b>Critérios relacionados ao Tratamento</b>
<ol style="list-style-type: none"><li>1. O tratamento pode melhorar a expectativa de sobrevida do paciente;</li><li>2. O tratamento clínico melhora a qualidade de vida;</li><li>3. O tratamento é seguro (gravidade e frequência dos eventos adversos);</li><li>4. O acompanhamento multiprofissional é fundamental para essa doença;</li><li>5. A reabilitação possui um impacto relevante na doença;</li><li>6. O início precoce do tratamento é diferencial na evolução da doença;</li></ol>