

caiu na rede

Informativo
da Rede MPS Brasil



Ano 10/nº 40
Jul-Set 2024

REDE NOTÍCIAS

*Por Guilherme Baldo, professor Depto. de Fisiologia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Tratamentos para Síndrome de Sanfilippo A (MPS IIIA) podem ser anunciados em breve

A Mucopolissacaridose tipo 3A (MPS 3A, ou Síndrome de Sanfilippo A) é uma doença genética causada por alterações no DNA que codifica a enzima heparan-N-sulfatase. A principal característica clínica é a deterioração neurológica. Outras manifestações que podem aparecer são: gripes frequentes, secreção nasal crônica, apnéia do sono, aumento da barriga por aumento do volume do baço e do fígado, amígdalas e adenóides maiores, problemas intestinais, convulsões, hidrocefalia e surdez.

“O horizonte para pacientes e familiares com MPS 3A nunca foi tão promissor”

O diagnóstico é realizado pela dosagem da enzima nos glóbulos brancos do sangue, mas pode-se usar a dosagem de mucopolissacarídeos na urina como método de triagem para a doença.

Como ocorre nos demais tipos da Síndrome de Sanfilippo, infelizmente ainda não existe nenhum tratamento modificador da doença aprovado para a MPS 3A. A reposição enzimática pela via intravenosa, como realizado para algumas outras MPS, não funciona para a MPS 3A, pois a enzima injetada não atinge o cérebro e, portanto, não corrige o principal problema enfrentado pelos pacientes. Um estudo clínico fase 2 buscou testar se a

administração direta no líquido da coluna espinal (intratecal) da enzima traria benefícios em pacientes, mas infelizmente os testes neurocognitivos não demonstraram melhoras (mais informações podem ser obtidas através do site ClinicalTrials.gov, usando o identificador NCT02060526). No entanto, uma boa notícia para familiares e pacientes com MPS 3A é a de que vários novos tratamentos estão sendo pesquisados e desenvolvidos.

ENZIMA

Entre estes tratamentos, podemos destacar a administração da enzima diretamente no cérebro (NCT06567769). Além disso, estão sendo realizados estudos com uma enzima modificada, criada pela fusão da enzima deficiente na MPS com uma outra proteína, sendo que esta última chega ao cérebro. Neste caso, a enzima da MPS 3A pode “pegar uma carona” e ser transportada junto para o sistema nervoso. Esta proteína ainda está em fase de estudo clínico, sendo dois produtos similares atualmente em testes (descritos nos ensaios NCT06095388 e NCT06181136), e espera-se que, a partir de dados promissores, ensaios clínicos mais robustos possam ser conduzidos, incluindo com pacientes brasileiros.

TERAPIA GÊNICA

Outro tratamento promissor é a terapia gênica. Neste tratamento, usa-se uma molécula que transporta o gene da MPS 3A (um vetor) para o cérebro do paciente,



Neomary

Mucopolissacaridose tipo 3A: prováveis avanços

que então passa a produzir a enzima de forma constante, não precisando, portanto, de administrações repetidas. Partindo desta premissa, alguns estudos clínicos já foram desenvolvidos, como a injeção diretamente no cérebro do produto terapêutico (NCT03612869) e mesmo com a modificação genética de células que pertencem ao sistema nervoso, chamada oligodendrócitos, e seu posterior transplante em pacientes (NCT02254863). Os estudos mais avançados são os desenvolvidos pela empresa Ultragenyx (infusão de um vetor no sangue do paciente, capaz de chegar ao cérebro) e pela empresa Orchard (transplante de medula com células do próprio paciente, que são modificadas para receber o gene normal). Estamos de olho nos resultados destas pesquisas, mas o horizonte para pacientes e familiares com MPS 3A nunca foi tão promissor! ✨

Save the date: **Simpósio MPS Sul 2024** será **realizado** entre 29 de novembro a 1º de dezembro

O Simpósio sobre Mucopolissacarídeos do Sul do Brasil e do Mercosul (MPS Sul) 2024 será realizado de 29 de novembro a 1º de dezembro, no Hotel Plaza San Rafael (Porto Alegre, RS). O encontro é considerado um dos mais relevantes no campo das doenças raras não só no país, mas também em toda a América Latina.

O evento tem como objetivo oferecer informações sobre as novidades em relação às MPS, garantindo que pacientes e familiares mantenham contato com médicos, profissionais da saúde e pesquisadores do campo. A proposta é esclarecer dúvidas e estimular a busca por tratamento.

O evento é promovido todos os anos,



Rede MPS Sul

Evento é promovido todos os anos, desde 2004

desde 2004. O simpósio é organizado pela Rede MPS Brasil em parceria com o Instituto Genética para Todos (IGPT) e o Instituto Atlas Biosocial (IABs). O encontro conta, ainda, com o apoio da Casa dos Raros (CDR), da Casa Hunter, do SGM/HCPA

e de alguns patrocinadores ligados à indústria farmacêutica.

Acompanhe a Rede MPS Brasil nas redes sociais para saber detalhes.



@redempsbrasiloficial



@redempsbrasiloficial

REDE NOTÍCIAS

*Por Guilherme Baldo, professor Depto. de Fisiologia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Anvisa aprova tratamento que representa avanço **contra hemofilia A**

A hemofilia é um distúrbio genético, hereditário, que afeta o processo de coagulação do sangue. O processo de coagulação é importante para que se evite sangramentos em casos, por exemplo, de rompimento de vasos sanguíneos. Pacientes hemofílicos não produzem em quantidades suficientes algum dos chamados fatores de coagulação, e, portanto, possuem tendência a sangrar por mais tempo após algum machucado, ou mesmo apresentar episódios de sangramento espontâneo. Além disso, os pacientes frequentemente apresentam inchaço e dores nas articulações, hematomas e sangue na urina ou fezes.

TRATAMENTO ATUAL

O tratamento de hemofílicos atualmente é realizado pela administração intravenosa do fator de coagulação que o paciente não produz, concentrados de fator VIII (para hemofilia A) ou IX (para



Pacientes hemofílicos: carência de fator de coagulação

hemofilia B). Apesar de efetivo, o tratamento tem que ser feito com frequência, o que faz com que os pacientes e familiares tenham que se deslocar até o local onde recebem tratamento (geralmente um hemocentro) muitas vezes.

Recentemente, a Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) aprovou um tratamento para Hemofilia A baseado em terapia gênica, o Roctavian® (valoctocogênio roxaparvoveque), produzido pela Biomarin Brasil Farmacêutica Ltda. Neste

tratamento, uma cópia do gene do fator VIII é injetada no paciente, protegida por uma partícula semelhante a um vírus (chamada vetor viral) que faz com que o gene do fator VIII entre nas células do fígado do paciente, e passem a produzir a proteína de forma constante. A expectativa é que, a partir de uma única injeção, o paciente possa produzir o fator de coagulação por muitos anos, sem necessidade de ir ao hospital ou hemocentro tão frequentemente, apenas para acompanhamento. Espera-se que o tratamento seja em breve incorporado ao SUS, como uma nova alternativa terapêutica para Hemofilia A. ✨

Escaneie o QR Code para saber mais:



Realizado em SP, **Cenário Nacional das Doenças Raras no Brasil** chega à sua 9ª edição

O evento Cenário das Doenças Raras no Brasil, promovido pela Casa Hunter, chegou a sua 9ª edição. Neste ano, o encontro foi realizado no dia 24 de junho. A reunião, anual, tem se consolidado como um importante fórum de discussão e planejamento sobre as doenças raras no país, reunindo representantes dos poderes executivo, legislativo e judiciário, além de profissionais da saúde, pacientes, e organizações da sociedade civil. O objetivo principal é abordar os desafios e avanços no tratamento e gestão dessas condições, propondo soluções colaborativas e inovadoras.

ABERTURA

Durante a solenidade de abertura, foram destacadas a importância da união de diferentes setores da sociedade para enfrentar os desafios das doenças raras. Antoine Daher, fundador da Casa Hunter, enfatizou a necessidade de construir um novo ecossistema de saúde. Ele mencionou o projeto Casa dos Raros em Porto Alegre como um exemplo de centro integrado e multidisciplinar de tratamento para pessoas com doenças raras e seus cuidadores. O evento contou com a participação de representantes de 13 nações diferentes e foi transmitido simultaneamente em inglês, espanhol e libras, para ampliar o alcance.

POLÍTICAS PÚBLICAS

Na primeira mesa, discutiram-se as políticas públicas e a necessidade de maior envolvimento governamental em termos de financiamento e regulamentação. Foi mencionado que existem mais de 350 projetos de lei relacionados às doenças raras em tramitação no Congresso Nacional. Estes projetos são essenciais para o financiamento, conscientização, acesso a benefícios, diagnóstico e tratamento. Além disso, ressaltou-se a importância de articulação entre diferentes esferas do governo e a sociedade civil para implementar políticas efetivas que atendam às necessidades dos pacientes.



Encontro foi realizado no final de junho

DESAFIOS

A segunda mesa de debates abordou os principais desafios no acesso ao diagnóstico e tratamento de doenças raras no Brasil. Destacou-se a falta de equipamentos e profissionais capacitados para realizar diagnósticos precisos, bem como a necessidade de melhor organização e integração dos serviços de saúde. Foi ressaltada a importância da implementação de tecnologias, como a telemedicina, para superar barreiras geográficas e facilitar o acesso aos cuidados. Além disso, foram discutidas estratégias para melhorar o manejo das doenças raras, garantindo que os pacientes recebam tratamentos adequados e oportunos.

SUS

A discussão nesta mesa focou nos desafios de incorporar e pactuar terapias avançadas no Sistema Único de Saúde (SUS). Foram mencionados os altos custos das terapias e a necessidade de criar modelos de financiamento sustentáveis. A mesa também enfatizou a importância de uma rede organizada que permita o acesso rápido e eficiente aos tratamentos mais modernos e eficazes. Houve debates sobre a necessidade de transparência

nos processos de incorporação de novas tecnologias e sobre como garantir que as terapias cheguem aos pacientes que mais precisam.

PROTOCOLOS CLÍNICOS

A quarta mesa tratou da construção de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDTs) para doenças raras. Foi discutida a importância de definir claramente os protocolos de tratamento para garantir a qualidade e a continuidade do cuidado aos pacientes. Também se destacou a necessidade de monitoramento constante e revisão dos PCDTs para incorporar novas evidências científicas e avanços tecnológicos. Os participantes da mesa enfatizaram a importância de uma abordagem colaborativa entre médicos, pesquisadores e formuladores de políticas para desenvolver diretrizes eficazes.

Enfim, o evento destacou a complexidade e os desafios enfrentados pelos pacientes com doenças raras no Brasil. A colaboração entre diferentes setores, a inovação tecnológica e a criação de políticas públicas eficazes são essenciais para melhorar o diagnóstico, tratamento e manejo dessas condições. ↗

Especialista da **Genética Médica MS**, de Campo Grande, fala da **importância** do suporte e do **conhecimento** em doenças raras

Sou a Dra. María Lucía Castro Moreira e trabalho na Genética Médica MS, em Campo Grande/MS, há vários anos. Nosso objetivo é oferecer um atendimento especializado e humano para pacientes com doenças genéticas raras, sempre priorizando a qualidade de vida e o bem-estar de cada paciente e sua família. Sabemos que o diagnóstico de uma condição genética rara pode ser desafiador e trazer muitas dúvidas. Por isso, nosso trabalho vai além de um diagnóstico preciso; buscamos também fornecer um acompanhamento contínuo e acolhedor, baseado em ciência e empatia.

DNA

A genética médica estuda alterações no DNA que podem causar diferentes condições de saúde. Analisando essas variações, identificamos a causa de muitas doenças e oferecemos tratamentos personalizados. Um exemplo são as mucopolissacaridoses (MPS), doenças raras e progressivas que afetam o metabolismo e podem causar problemas em órgãos e tecidos.

Além das doenças raras, também trabalhamos no diagnóstico, acompanhamento e prevenção de câncer hereditário. Na Genética Médica MS, em parceria com a Oncovitta, oferecemos um atendimento especializado para detectar precocemente, acompanhar e prevenir cânceres



Dra. María Lucía, geneticista

com risco genético, ajudando os pacientes a gerenciar e minimizar esses riscos.

EXAMES E PARECERES

Colaboramos com a Santa Casa de Campo Grande/MS, oferecendo pareceres especializados para casos pediátricos que envolvam malformações ou outras condições genéticas. Essa parceria é importante para garantir que crianças com necessidades especiais desde o nascimento recebam o melhor atendimento possível.

Também realizamos exames de pesquisa gratuitos, reforçando nosso compromisso com o acesso a cuidados de qualidade.

Como perita da Justiça Federal, elaboramos laudos médicos para processos judiciais que envolvam questões genéticas. Esses laudos ajudam a fornecer uma visão técnica e imparcial sobre condições genéticas, contribuindo para decisões judiciais mais justas.

Também damos palestras para equipes de saúde do SUS e para especialistas estaduais. Nessas palestras, compartilhamos o nosso conhecimento em genética médica, abordando temas relevantes para a prática clínica e a compreensão de doenças genéticas raras e cânceres hereditários. Essas atividades visam melhorar a formação dos profissionais e os cuidados oferecidos aos pacientes.

SUPORTE

Na Genética Médica MS, nosso compromisso é com o ser humano. Trabalhamos para garantir que pacientes e suas famílias recebam o diagnóstico correto, o tratamento adequado e o apoio necessário. Sabemos que enfrentar uma doença genética rara ou um risco de câncer hereditário pode ser difícil, e estamos aqui para ajudar em cada etapa com ciência e dedicação. ✨

caiu
na rede

Caiu na Rede é um informativo trimestral da Rede MPS Brasil

Edição 40 | Jul/Set 2024

expediente

Coordenação geral:
Roberto Giugliani

Supervisão:
Guilherme Baldo

Consultor administrativo:
Célio Luiz Rafaelli

Planejamento gráfico e diagramação:
CD D'VAZ
ilustra e design

Jornalista responsável:
Sabrina Auler - MTb 13.799

Colaboraram nesta edição:
Casa Hunter,
Guilherme Baldo
e María Lucía Castro
Moreira

Contate a equipe do Caiu na Rede para comentar as reportagens, sugerir assuntos e fazer críticas ou elogios!
Fone: 0800 510 2030 | **WhatsApp:** +55 51 8038 6819
E-mail: mps@ufrgs.br | **Facebook:** @redempsbrasiloficial

Patrocínio:

ultragenyx
pharmaceutical