

caiu na rede



Informativo
da Rede MPS Brasil

Ano 8/nº 36
Jul/Set 2023

REDE
NOTÍCIAS

Simpósio MPS Sul 2023 será realizado entre 1º e 3 de dezembro



O Simpósio MPS Sul, o maior evento em mucopolissacaridoses e doenças relacionadas do Brasil, já tem data para acontecer neste ano. O encontro será promovido entre os dias 1º e 3 de dezembro de 2023, no Hotel Plaza San Rafael, em Porto Alegre, RS. Médicos, outros profissionais da saúde, pacientes e familiares poderão se atualizar sobre as novidades no tema, incluindo as pesquisas em andamento, além de compartilhar experiências.

Fique atento ao site da Casa dos Raros (www.cdr.org.br) para obter mais detalhes sobre as inscrições.



REDE NOTÍCIAS

17º Simpósio Internacional sobre MPS e Doenças Relacionadas será realizado em 2024

Médicos, profissionais da saúde, pacientes e familiares já aguardam o 17º Simpósio Internacional de MPS e Doenças Relacionadas, um dos mais importantes eventos em mucopolissacaridoses do mundo. O encontro, cuja próxima edição está sendo organizada por sociedades ligadas às MPS da Áustria, Suíça e Alemanha, será realizado entre os dias 4 e 7 de abril de 2024, no Congress Centrum CCW, em Würzburg, na Alemanha.

Durante os quatro dias do encontro, 90 especialistas do campo irão discutir sobre os avanços nas pesquisas das MPS, bem como doenças de armazenamento lisossômico relacionadas. O evento está aberto a profissionais de saúde envolvidos com MPS, bem como aos pacientes e suas famílias.

Conforme o médico geneticista e fundador da Rede MPS Brasil, Roberto Giugliani, a participação no Simpósio Internacional de MPS e Doenças Relacionadas é da maior importância para todos os especialistas dedicados ao assunto, bem como para as famílias que tiverem condições de participar. "Trata-se, de fato, de um dos maiores encontros sobre o tema no mundo.

Nele, conhece-se e discute-se sobre progressos reais nas investigações das mucopolissacaridoses e das enfermidades lisossômicas", comenta. Saiba mais em www.mps2024.com (página disponível apenas em inglês e alemão).🌱



A questão das **terapias avançadas** no Brasil

As chamadas “terapias avançadas” incluem a terapia gênica, a terapia celular, e a engenharia de tecidos. São tratamentos inovadores, que envolvem, além do produto terapêutico, a necessidade de uma estrutura institucional bem montada, com apoio de setores como logística, farmácia e enfermagem, para citar alguns. O Brasil já possui cinco tratamentos baseados em terapias avançadas aprovados. A lista pode ser conferida junto ao site da RENETA | Rede Nacional de Especialistas em Terapias Avançadas, que é uma rede de investigadores no tema, coordenada

Estes tratamentos são capazes de modificar o curso de doenças muito graves.

pela Anvisa. Estes tratamentos são capazes de modificar o curso de doenças muito graves, como a Atrofia Muscular Espinhal (AME) mas, devido a fatores que incluem sua complexidade de produção, e ao mercado limitado, tem custo muito elevado, podendo chegar a valores superiores aos 6 milhões de reais por paciente.

PRODUÇÃO PRÓPRIA

Por isso, é importante que o país comece a discutir e desenvolver certos requerimentos para a produção própria de produtos deste tipo. Neste sentido, o governo tem agido a partir da publicação de editais cujo objetivo é o desenvolvimento de terapias inovadoras nacionais. Além disso, a própria Anvisa estabeleceu legislações para o desenvolvimento de estudos clínicos e registro



National Cancer Institute/Unsplash

dependendo da importação dos mesmos.

ESTUDOS APROVADOS

No Hospital de Clínicas de Porto Alegre, mais de uma dezena de estudos de terapia gênica já foram aprovados, com alguns deles já em fase de execução. Outros centros, como os de Campinas, São Paulo, e Ribeirão Preto, também já conduzem ensaios clínicos no país, de forma que, nos próximos anos, deve ser observado um número crescente de estudos na área no Brasil. As associações de pacientes podem ter papel fundamental para não apenas pressionar legisladores e a própria sociedade a apoiar o desenvolvimento

de produtos de terapias avançadas no país. Os centros de pesquisa no Brasil já se mostram capazes de conduzir estes estudos. Um ponto importante ainda a ser resolvido é que, até o momento, o Brasil não possui nenhum centro, público ou privado, capaz de produzir este tipo de produto em grau GMP (com pureza e qualidade necessárias para ser utilizado em estudos clínicos),

destas terapias, mas, inclusive, na obtenção de recursos para tratamento de doenças específicas. Este é um excelente exemplo de como legisladores, governo, investigadores, profissionais da saúde, indústria e associações de pacientes devem trabalhar juntos, em nome do desenvolvimento de uma tecnologia, que deverá beneficiar a todos. ✎

Algumas resoluções da Anvisa envolvendo o assunto

RDC 508/2021- Boas práticas em células humanas para uso terapêutico e pesquisa clínica

RDC 506/2021- regras para a realização de ensaios clínicos com produto de terapia avançada investigacional

RDC 505/2021- registro de produto de terapia avançada pela Agência

Gerente operacional conta como é o dia a dia das Redes de Diagnóstico

Com nove anos de dedicação ao Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), a bióloga e mestre em Ciências Médicas pela Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Franciele Barbosa Trapp, é gerente operacional das Redes de Diagnósticos estalecidas no Serviço de Genética Médica. Em entrevista ao Caiu na Rede, ela detalha como é administrar a logística de recebimento de exames nas Redes DLD, EIM, NPC e MPS.

“Minha rotina é extremamente gratificante”

CAIU NA REDE - Qual é exatamente o seu papel dentro do processo de identificação de doenças metabólicas raras?

FRANCIELE - Sou responsável por gerenciar a equipe das Redes de Diagnósticos (Redes DLD, EIM, NPC e MPS), realizar contato com médicos e profissionais da saúde, área laboratorial, fornecer informações técnicas sobre coleta e transporte de amostras, programas de suporte ao diagnóstico e acompanhamento, liberação de resultados e levantamento de dados, dentre outras funções.

CAIU NA REDE - Como é a sua rotina de trabalho?

FRANCIELE - Minha rotina é extremamente gratificante, pois tenho a possibilidade de auxiliar profissionais de saúde com informações sobre os processos de investigação, coleta, logística de transporte de amostras, além de orientar sobre o processo diagnóstico e onde realizar o tratamento, liberar resultados, realizar levantamento de dados para eventos, congressos e fóruns, organizados



Arquivo pessoal.

para difundir conhecimento. Dessa forma posso acolher de alguma maneira esse grupo (pessoas com doenças raras), sempre pensando no bem-estar do paciente e de sua família.

CAIU NA REDE - Quais os principais desafios que você enfrenta nas atividades das Redes?

FRANCIELE - Desconhecimento/falta de informação de muitos profissionais, dificuldades de acesso aos exames, obstáculos na logística de transporte de amostras, além de falta de recursos para coleta e envio dessas investigações. As Redes, por outro lado, vêm para somar com seus programas de apoio, buscando suprir essas demandas.

CAIU NA REDE - Como você percebe a evolução dos serviços prestados

pelos Redes nestes anos em que você tem se dedicado profissionalmente a elas?

FRANCIELE - Percebo, no dia a dia, que as Redes evoluíram. Isso fica nítido ao ver-se o grande número de profissionais credenciados às redes - para informações, encaminhamentos para acompanhamento e investigação de seus pacientes, aumento do número de pacientes diagnosticados e atendidos, novos programas de suporte, novas pesquisas e tratamento para as doenças raras, além da maior visibilidade desse grupo, que tanto precisa de atenção e, muitas vezes, é negligenciado.

Gostaria que as pessoas conhecessem mais as Redes e disseminassem o seu trabalho.

CAIU NA REDE - O que você espera para o futuro das Redes?

FRANCIELE - Espero a integração e crescimento das Redes junto a serviços de referência como a Casa dos Raros, buscando alcançar o maior número de pacientes com doenças raras pelo Brasil e pelo mundo. Espero que possamos continuar auxiliando mais e mais, a cada dia, tanto no diagnóstico, como tratamento ou nas pesquisas.

CAIU NA REDE - Comentário final.

FRANCIELE - Gostaria que as pessoas conhecessem mais as Redes e disseminassem o seu trabalho, contribuindo para ampliar o conhecimento e acesso à saúde de qualidade, e ao diagnóstico e tratamento precoces. ✍️

Curso internacional capacita profissionais de saúde em Porto Alegre/RS

Buscando proporcionar capacitação em nível internacional, o XVI *Advanced Course on Diagnosis and Treatment of Metabolic Diseases* (XVI Curso Avançado em Diagnóstico e Tratamento de Doenças Metabólicas) foi realizado dos dias 30 de julho a 03 de agosto de 2023, em Porto Alegre, RS.

A capacitação foi oferecida pelo Instituto Genética para Todos (IGPT) e contou com o apoio da Casa dos Raros, do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre e da Universidade Federal do Rio Grande do Sul. O evento teve ampla procura, com 60 inscritos, dos quais

24 foram selecionados. Profissionais do Brasil, Colômbia e Peru, em sua maioria jovens médicos das áreas de genética, neurologia e pediatria puderam aperfeiçoar-se durante o curso.

O programa teve palestras, discussões de caso, entrevistas com pacientes e sessões práticas em laboratório. Esta edição do curso teve como palestrantes internacionais os médicos especialistas David Weinstein (Filadélfia, Estados Unidos) e Florian Lagler (Salzburg, Austria).

Teve ainda como palestrantes convidados o médico geneticista Charles Lourenço, de Ribeirão Preto/SP e o neurologista pediátrico Fernando Kok, de São Paulo/SP. Eles se uniram a uma grupo de mais de uma dezena de especialistas no tema que atuam em Porto Alegre.

Neste ano, o XVI Curso Avançado em Diagnóstico e Tratamento de Doenças Metabólicas contou com o patrocínio de Azafaros, Biomarin, JCR, Passagebio, PTC e Ultragenyx. ↗

CURSOS E EVENTOS

ADVANCED COURSE ON DIAGNOSIS AND TREATMENT OF METABOLIC DISEASES

REDE NOTÍCIAS

Pesquisadores recrutam pacientes para estudos em Niemann Pick, Doença de Fabry e MPS

Coordenado pelo médico geneticista Prof. Roberto Giugliani, o Grupo de Pesquisa Clínica em Genética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre está recrutando pacientes para alguns estudos em andamento. Os ensaios clínicos envolvem testes para enfermidades como Niemann Pick, Doença de Fabry e mucopolissacaridose. Mais informações: mps@ufrgs.br

PROTOCOLOS COM RECRUTAMENTO ABERTO

AZ3102/ Rainbow - Azafaros | [ClinicalTrials.gov Identifier: NCT05758922](https://ClinicalTrials.gov/Identifier/NCT05758922)

Medicação oral para pacientes com GM2 ou Doença de Niemann Pick Tipo C, de 12 a 20 anos de idade.

EFC-17045/PERIDOT - Sanofi | [ClinicalTrials.gov Identifier: NCT05206773](https://ClinicalTrials.gov/Identifier/NCT05206773)

Medicação oral para tratamento da dor em pacientes com Fabry, maiores de 18 anos de idade.

CTD-TCNPC-301 - Cyclo Therapeutics | [ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04860960](https://ClinicalTrials.gov/Identifier/NCT04860960)

Medicação intravenosa para pacientes com Niemann Pick tipo C maiores de 3 anos de idade.

JR-141-GS31 - JCR Pharmaceuticals | [ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04573023](https://ClinicalTrials.gov/Identifier/NCT04573023)

Medicação intravenosa para pacientes com MPS tipo II maiores de 30 meses de idade.

ODC-NHS - University of Pennsylvania | [ClinicalTrials.gov Identifier: NCT04041102](https://ClinicalTrials.gov/Identifier/NCT04041102)

Protocolo observacional (com realização de exames) para acompanhamento da história natural de pacientes com GM1, forma infantil ou juvenil. Sem restrição de idade.

RGX-121 - Regenxbio | [ClinicalTrials.gov Identifier: NCT03566043](https://ClinicalTrials.gov/Identifier/NCT03566043)

Terapia gênica para pacientes com Mucopolissacaridose tipo II, de 4 meses a 5 anos de idade.

AZA-001-5A4-01/PRONTO - Azafaros | [ClinicalTrials.gov Identifier: NCT05109793](https://ClinicalTrials.gov/Identifier/NCT05109793)

Protocolo observacional (com realização de exames) para acompanhamento da história natural de pacientes com GM1 e GM2, de 2 a 20 anos de idade.

Registro Global NP (INPDR) - Hospital Universitário Birmingham NHS Foundation Trust

Protocolo de revisão de prontuário para registro de dados da história natural de pacientes com ASMD e Niemann Pick tipo C. Sem restrição de idade.

110-601 - Biomarin

Protocolo estudo de revisão de prontuário para registro de dados da história natural de pacientes com MPS IVa e VI, que estejam em terapia de reposição enzimática. Sem restrição de idade. ↗

caiu
na rede

Caiu na Rede é um informativo trimestral da Rede MPS Brasil

Edição 36 | Julho / Setembro 2023

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:
Guilherme Baldo.

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