

Priorização de Protocolos Clínicos para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras: análise de decisão multicritério

Prioritization Clinical Protocols for Integral Care for People with Rare Diseases : multi-criteria decision analysis

Protocolos Clínicos de priorización para la Atención Integral a Personas con Enfermedades Raras : varios criterios de análisis de decisión

Ávila Teixeira Vidal¹, Vania Cristina Canuto Santos², José Eduardo Fogolin Passos³, Clarice Alegre Petramale⁴

Resumo

Este artigo se propõe a descrever o processo de priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas de doenças raras, no âmbito do Sistema Único de Saúde. O referencial teórico utilizado foi o da Análise de Decisão Multicritério. Foi realizado um levantamento prévio das doenças raras

mais relevantes no contexto brasileiro por meio de um formulário eletrônico e posteriormente realizado um Painel de Especialistas para a priorização de acordo com critérios 1. Inerentes à Doença; 2. Relacionados ao Tratamento Clínico; 3. Político-Estratégicos. Obteve-se uma taxa de resposta de 62% dos questionários eletrônicos, uma participação de 42 dos 60 especialistas convidados para o Painel de Priorização, sendo que 50% destes eram geneticistas e o restante de diferentes especialidades. Ao final do processo de priorização obteve-se uma lista final de 43 doenças ou grupos de doenças que terão seus protocolos realizados ao longo de 4 anos, sendo que 12 desses serão realizados ainda no ano de 2015.

Descritores: Protocolos Clínicos, Técnicas de Apoio para a Decisão, Doenças Raras, Sistema Único de Saúde.

¹ Nutricionista. Especialista em Saúde Coletiva pelo Instituto de Estudos em Saúde Coletiva da Universidade Federal do Rio de Janeiro (IESC/UFRJ), Mestre em Gestão e Avaliação de Tecnologias em Saúde pela Escola Nacional de Saúde Pública Sérgio Arouca (ENSP/FIOCRUZ). Tecnologista de Ciência e Tecnologia no Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde do Ministério da Saúde. E-mail: avila.vidal@saude.gov.br

² Economista. Especialista em Economia da Saúde e Farmacoeconomia pela Universidade Pompeu Fabra de Barcelona (UPF). Mestre em Gestão e Avaliação de Tecnologias em Saúde pela Escola Nacional de Saúde Pública Sérgio Arouca (ENSP/Fiocruz). Especialista em Políticas Públicas e Gestão Governamental e Diretora-substituta do Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde do Ministério da Saúde. E-mail: vania.canuto@saude.gov.br

³ Médico graduado pela Universidade de São Paulo (USP). Coordenador Geral de Média e Alta Complexidade do Departamento de Atenção Especializada e Temática do Ministério da Saúde. E-mail: jose.eduardo@saude.gov.br

⁴ Médica. Especialista em Infectologia e Saúde Pública pelo Instituto de Infectologia Emílio Ribas (IER). Diretora do Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde do Ministério da Saúde. E-mail: clarice.petramale@saude.gov.br

Abstract

This article aims to describe the prioritization process of the Clinical Protocols and Therapeutic Guidelines for rare diseases, within the Brazilian Public Health System (SUS) sphere. The theoretical reference used was that of the Multi-criteria Decision Analysis. Firstly, a survey was conducted to determine the most relevant rare diseases within the Brazilian context by means of an electronic form and afterwards a Specialist Panel was conducted in order to prioritize according to the criteria: 1. Inherent to the Disease; 2. Related to Clinical Treatment; 3. Politically Strategic. An answer rate of the electronic questionnaires of 62% percent was obtained, a participation of 42 of the 60 specialists invited to the Prioritization Panel, with 50% of them being geneticists and the rest from other specialties. At the end of the prioritization process a final list of 43 diseases or groups of diseases was obtained, and said diseases will have their protocols carried out during 4 years, while 12 of them will be carried out already in 2015.

Key words: Clinical Protocols, Decision Support Techniques, Rare Diseases, Unified Health System

Resumen

Este artículo se propone a describir el proceso de priorización de Protocolos Clínicos y Directrices Terapéuticas de enfermedades raras, en el ámbito del Sistema Único de Salud. La referencia teórica utilizada ha sido la del Análisis de Decisión Multicriterio. Ha sido realizada una búsqueda previa de las enfermedades raras más relevantes en el contexto brasileño a través de un informe electrónico y posteriormente se ha realizado un Panel de Expertos para la priorización, según los criterios 1. Inherentes a la enfermedad; 2. Relacionados con el Tratamiento Clínico; 3. Político-Estratégicos. Se ha obtenido una tasa de respuesta de 62% de los cuestionarios electrónicos, una participación de 42 de los 60 expertos invitados para el Panel de Priorización, siendo que el 50% de estos eran genetistas y el resto de diferentes especialidades. Al final del proceso de priorización se obtuvo una lista final de 43 enfermedades o grupos de enfermedades que tendrán sus protocolos realizados a lo largo de 4 años, 12 de los cuales serán realizados todavía el año de 2015.

Descriptores: Protocolos Clínicos, Técnicas de Apoyo para la Decisión,

Enfermedades Raras, Sistema Único de Salud

Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.⁽²⁾

Introdução

No Brasil e no mundo existe um movimento para dar luz e lugar para as questões do cuidado às pessoas com doenças raras. Esse movimento se apresenta, em especial, na formulação de políticas públicas específicas que tratem dessa temática. O primeiro marco legal - logicamente depois do marco original que é a Constituição Federal - que explicita essa questão, foi a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, que data de janeiro de 2009.⁽¹⁾ Essa Política tinha como objetivo organizar a linha de cuidado integral em genética clínica, bem como suas implicações no âmbito dos serviços, assistência e pesquisa, que trouxe alguns avanços no que tange a organização dos serviços especializados de genética clínica. No entanto, ainda era necessário organizar e pensar a questão dos serviços, do diagnóstico e tratamento para doenças raras com um olhar mais abrangente, que incluísse tanto as doenças de origem genética quanto as de origem não genética. Logo, deu-se início a uma vasta discussão entre pacientes, sociedade civil organizada, instituições de pesquisa e Ministério da Saúde, o que culminou na publicação em janeiro de 2014 da

Tal Política inova no sentido de estabelecer diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras; estar inserida transversalmente na Rede de Atenção à Saúde (RAS), além de instituir incentivos financeiros de custeio aos serviços de atenção especializada e de referência. Outro ponto importante dessa Política é o incentivo ao trabalho em rede e o estabelecimento de um parâmetro do que se considera doença rara no âmbito do SUS, definindo-se que é aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos.⁽²⁾

A interação entre a Política de Doenças Raras e a Política de Incorporação Tecnológica, que no Brasil se materializou com a criação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), por meio da lei nº 12.401/2011, tem sido um fator importante para a priorização das etapas e o desenvolvimento das atividades que trarão a política de Raras para a prática do SUS.

A CONITEC é a comissão responsável por assessorar o Ministério da Saúde na incorporação, exclusão ou alteração pelo SUS de novos medicamentos, produtos e procedimentos, bem como na

constituição e na alteração de protocolos clínicos ou diretrizes terapêuticas (PCDT). Sendo assim, todo o processo de incorporação de novas tecnologias e de elaboração ou atualização de PCDT é acompanhado pela CONITEC, que emite recomendações por meio de relatórios técnicos, baseados em evidências científicas sobre a eficácia, a acurácia, a efetividade e a segurança, bem como na avaliação econômica comparativa dos benefícios e dos custos em relação às tecnologias já incorporadas.

Tendo em vista que entre os princípios da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras estão i. a incorporação e uso de tecnologias, incluindo, no âmbito do SUS, a disponibilização de tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais, quando indicados, cujas incorporações sejam resultado da avaliação da CONITEC e; ii. a garantia de acesso e de qualidade dos serviços, ofertando cuidado integral e atenção multiprofissional⁽²⁾; julgou-se necessário o estabelecimento de um processo para elaboração de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para essas doenças, na perspectiva de estabelecer uma linha de cuidado, contemplando desde o diagnóstico e o aconselhamento genético, até o

tratamento, seja este farmacológico ou não farmacológico, no sentido de garantir o cuidado integral.

Sendo ainda uma responsabilidade da CONITEC, por meio da Subcomissão Técnica de Avaliação de PCDT⁽³⁾, a elaboração e atualização dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas, e num cenário de mais de 8.000 doenças raras⁽⁴⁾, partiu-se desses princípios para se estabelecer uma proposta de priorização de PCDT para a atenção integral às pessoas com doenças raras.

O objetivo deste trabalho foi o de descrever o processo de priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas de doenças raras, no âmbito do Sistema Único de Saúde.

Métodos

O referencial teórico utilizado para realizar a priorização dos PCDT foi o da Análise de Decisão Multicritério, método desenvolvido para lidar com problemas complexos dando transparência aos interessados e apoio aos tomadores de decisão, justamente em situações como a que se apresenta, em que se tem mais de uma alternativa para decisão, levando em consideração múltiplos critérios. Esse método possibilita a tomada de decisão estruturada e transparente, de forma a

identificar uma alternativa preferida por uma clara importância relativa dada aos diferentes critérios e o desempenho das alternativas avaliadas a partir desses.⁽⁵⁾

Logo, é uma técnica que permite que a decisão seja baseada nos critérios considerados relevantes para o problema em questão, sendo que a importância desses é definida pelos atores envolvidos na decisão.

Segundo Thokala et al, 2014⁽⁵⁾ os principais aspectos de qualquer método de Análise de Decisão Multicritério são: 1) as alternativas a serem avaliadas; 2) os critérios (ou atributos) utilizados para avaliar as alternativas; 3) uma pontuação que reflete o valor esperado de cada alternativa sobre os critérios e; 4) os pesos estipulados para medir a importância relativa de cada critério comparados entre si.

Os passos da análise de decisão multicritério utilizados estão descritos a seguir:

1. Inicialmente foi realizada uma seleção das doenças raras mais relevantes para o contexto brasileiro. Para isso foram estabelecidos cinco critérios baseados nas questões: epidemiológica, diagnóstica, de pesquisa e de tratamento. Os critérios definidos estão descritos no quadro 1. Foi estabelecido que nessa primeira rodada de priorização de PCDT seriam selecionadas 60 doenças, respeitadas a proporcionalidade de frequência de cada eixo - 80% genética e 20% não genética⁽⁴⁾ - e a distribuição homogênea entre os grupos de doenças, como definido na Política Nacional de Doenças Raras - Grupos de doenças de origem genética: 1) Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia; 2) Deficiência Intelectual; 3) Erros Inatos do Metabolismo; e os Grupos de doenças de origem não genéticas: 1) Inflamatórias; 2) Infecciosas e; 3) Autoimunes.

Quadro 1 - Critérios para a seleção das doenças raras relevantes para o Brasil

Critérios	Definição
Epidemiológico	Frequência relativa maior no Brasil
Diagnóstico	O diagnóstico precoce pode melhorar o prognóstico
Pesquisa	Existência de pesquisa na perspectiva: do diagnóstico, da terapêutica ou do aconselhamento familiar
Tratamento	Existência de tratamento específico para a doença. 1. Cura; 2. Controle da doença; 3. Melhora subjetiva das comorbidades e sintomas; 5. Melhora objetiva das comorbidades e sintomas.

Para a seleção da lista de doenças foi criado um questionário semi-estruturado no FormSUS⁵, encaminhado via correio eletrônico, para 60 especialistas brasileiros, de todas as especialidades médicas contempladas na Política Nacional de Doenças Raras, que receberam instruções de listar até seis doenças raras que se inserissem nos critérios de relevância para o levantamento das doenças prioritárias. Para isso foi feito um levantamento prévio de todos os especialistas e principais referências nas áreas das especialidades médicas contempladas na Política Nacional de Doenças Raras para o envio do questionário.

2. O segundo passo foi a definição dos critérios, valores e pesos para a priorização das doenças.

2.1. Definição dos domínios: 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⁽⁶⁾ e não no cuidado ao paciente na sua integralidade, compreendendo uma linha de cuidado, incluindo o diagnóstico e todas as alternativas terapêuticas,

farmacológicas e não farmacológicas. Assim, com o enfoque do cuidado, foram definidos três domínios. Foram eles: 1. Critérios Inerentes à Doença; 2. Critérios relacionados ao Tratamento Clínico; 3. Critérios Político-Estratégicos.

2.2. Definição dos critérios: Para cada domínio foram definidos os critérios, seus valores e pesos, de forma que houvesse uma distribuição de pontos equilibrada entre eles, de modo que cada domínio contribuísse com aproximadamente 1/3 da pontuação total. Para cada critério foi atribuído um valor de 0 a 3, dependendo do grau de importância. Os critérios, seus valores e pesos estão descritos na tabela 1.

2.3. Painel de especialistas: Os 60 especialistas que participaram da seleção das doenças raras relevantes no contexto brasileiro foram convidados para participar de um Painel de Especialistas, em maio de 2014, em Brasília/DF. O Painel foi dividido em três momentos: 1º. Validação dos critérios; 2º. Análise da lista de doenças raras relevantes para o contexto brasileiro, de acordo com o resultado do preenchimento dos formulários pelos especialistas; 3º. Atribuição de valores aos critérios, de acordo com cada doença ou grupos de doenças pelos

⁵ <http://formsus.datasus.gov.br/site/default.php>

especialistas para os critérios dos domínios 1 e 2 - Critérios Inerentes à Doença e Critérios Relacionados ao Tratamento Clínico. Esta etapa foi feita em rodadas, por eixo temático e respectivos grupos das doenças raras

estabelecidos na Política de Doenças Raras. Os especialistas foram orientados a votar naquelas doenças e grupos que se sentisse habilitado, pela sua experiência e especialidade.

Tabela 1 - Os domínios, critérios, valores e pesos do processo de priorização de doenças raras, no âmbito do SUS

Domínio 1 . Critérios Inerentes à Doença Peso 2	Valor 3	Valor 2	Valor 1	
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);	Muito	Moderado	Pouco	PESO 2
2.O impacto social da doença é relevante (impacto na autonomia e independência do paciente, impacto psicossocial, impacto na restrição/ limitação de atividades diárias);	Muito	Moderado	Pouco	
3.O diagnóstico está disponível na rede pública para essa doença;	Amplamente disponível	Restrito a alguns serviços	Somente para pesquisa	
4. O aconselhamento genético é fundamental para essa doença (somente para as doenças de origem genética)*;	Muito	Moderado	Pouco	
5. O potencial de transmissão da doença é alto (somente para as doenças infecciosas)*;	Muito	Moderado	Pouco	
Domínio 2. Critérios relacionados ao Trat. Peso 1	Valor 3	Valor 2	Valor 1	
1.O tratamento pode melhorar a expectativa de sobrevida do paciente;	Mais de 5 anos	De 1 a 5 anos	De seis meses a 1 ano	PESO 1
2.O tratamento clínico melhora a qualidade de vida;	Muito	Moderado	Pouco	
3.O tratamento é seguro (gravidade e frequência dos eventos adversos);	Muito	Moderado	Pouco	
4.O acompanhamento multiprofissional é fundamental para essa doença;	Muito	Moderado	Pouco	
5.A reabilitação possui um impacto relevante na doença;	Muito	Moderado	Pouco	
6.O início precoce do tratamento é diferencial na evolução da doença;	Muito	Moderado	Pouco	
Domínio 3. Critérios Político-Estratégicos Peso 3	Valor 2	Valor 1	Valor 0	
1.O cuidado da doença está integrado/	Sim, em vários	Sim, em pelo	Não	

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;	programas	menos um programa		PESO 3
2.Existe rede de assistência pública pré-estabelecida para a atenção e cuidado aos portadores dessa doença;	Sim, bem estabelecida	Sim, está sendo estabelecida	Não	
3.A linha de cuidado para essa doença englobaria um <i>cluster</i> de doenças;	Sim, engloba várias	Sim, engloba pelo menos mais uma	Não	

*Esses critérios são específicos para alguns grupos de doenças, logo, sendo respondidos somente em alguns casos.

2.4. Plenário da CONITEC – Como se tratava de uma pauta da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) foi definido que a proposta seria apresentada ao Plenário da CONITEC e este participaria da valoração dos critérios do domínio 3 - Critérios Político-Estratégicos.

2.5. Consulta Pública – Segundo a legislação da CONITEC, mais especificamente a lei 12.401/2011 e o Decreto 7.646/2001, todos os processos apresentados em Plenário da CONITEC devem passar por consulta pública, pelo prazo de 20 dias.

Resultados

1. Definição do elenco das doenças raras relevantes no contexto brasileiro

1.1. Número de contribuições - Dos 60 especialistas que receberam o questionário eletrônico semi-estruturado para descrever as doenças raras relevantes para o cenário brasileiro, 37 o responderam. As contribuições foram feitas por especialistas de diferentes modalidades, mas em maior número de geneticistas, totalizando 20, incluindo geneticistas e geneticistas pediatras. A figura 1 ilustra o número de contribuições feitas por especialidade.

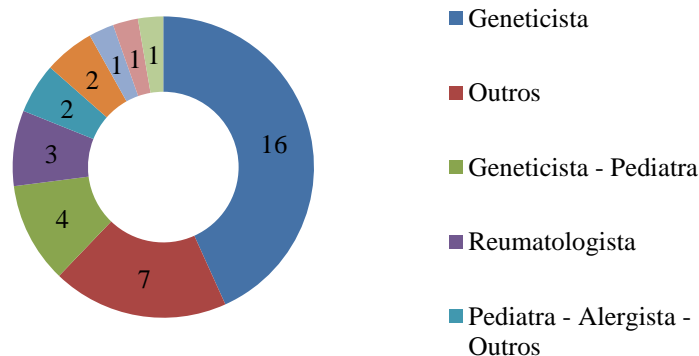


Figura 1- Número de contribuições para a definição do elenco das doenças raras relevantes para o Brasil, por especialidade

1.2. Quantidade de doenças elencadas – Foram citadas pelos especialistas 182 doenças, 152 do eixo de doenças de origem genética e 30 do eixo de não genéticas. Das doenças de origem genética: 78 são do grupo de anomalias congênitas ou de manifestação tardia; 26 de deficiência intelectual; 48 de erros inatos do metabolismo. Das doenças de origem não genética: 8 foram do grupo de

infecciosas; 9 de inflamatórias e; 3 de autoimunes.

2. Resultado do Painel de Especialistas

2.1. Participação dos especialistas – Dos 60 especialistas convidados estiveram presentes no Painel 42 participantes de diferentes especialidades e regiões do Brasil. Na figura 2 pode-se visualizar o perfil de participação no Painel por especialidade.

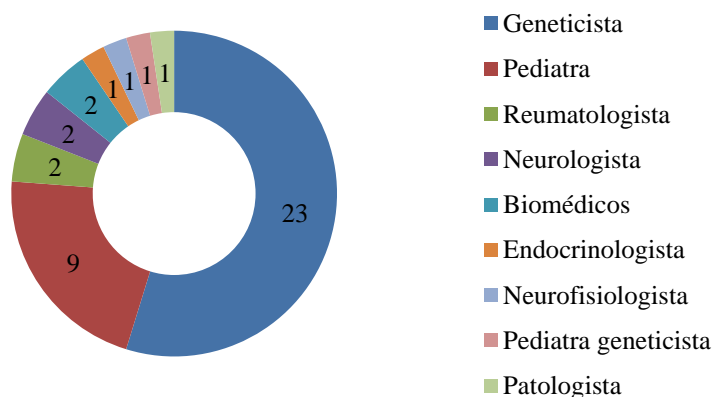


FIGURA 2 - Perfil de participação no Painel de Especialistas por especialidade

2.2. Avaliação e agrupamento das doenças elencadas por meio do questionário eletrônico - Antes de iniciar o processo de votação foi apresentada aos especialistas, em ordem alfabética, a lista das doenças citadas no levantamento por meio do questionário eletrônico. Os especialistas se reuniram em grupos, por especialidade, para avaliar se existiam doenças repetidas na lista, por terem denominações diferentes, definir o melhor termo técnico para descrever cada doença, bem como, agrupar algumas, tendo em vista as suas semelhanças, em termos de tratamento e cuidado, na perspectiva de elaboração de um PCDT e do limite estabelecido dessa primeira rodada de priorização de 60 doenças. Após essa avaliação as 182 doenças iniciais tiveram suas duplicações eliminadas e foram reagrupadas em uma lista de 57 doenças ou *clusters* de doenças. Das doenças de origem genética: 18 são do grupo de anomalias congênitas ou de manifestação tardia; 8 de deficiência intelectual; 17 de erros inatos do metabolismo. Das doenças de origem não genética: 4 são do grupo de infecciosas; 7 de inflamatórias e; 3 de autoimunes.

2.3. Validação dos critérios pré-estabelecidos – Os critérios foram apresentados, com seus respectivos

pesos e valores, para os especialistas, que validaram a proposta da forma como foi apresentada.

2.4. Votação – A votação foi feita em rodadas, de acordo com o eixo (genética e não genética), seguindo os grupos de doenças da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A apresentação das doenças foi feita em ordem alfabética e foi distribuído para cada um dos pesquisadores um formulário para valoração de cada doença, ou seja, a cada doença apresentada era distribuído um novo formulário para cada um dos pesquisadores, que se sentissem aptos a votar sobre aquele tema. Como forma de controle e validação dos votos, os pesquisadores datavam e assinavam cada formulário preenchido com a sua valoração.

2.5. Plenário da CONITEC – O Plenário da CONITEC optou por abrir mão de usar o critério Político Estratégico para reclassificar a lista e concordou com a classificação das doenças resultante do Painel de Especialistas. A partir da opinião de especialistas em doenças raras presentes na reunião foram sugeridas as modificações abaixo no sentido de incluir a totalidade das doenças elencadas no projeto de elaboração de protocolos:

- No eixo de doenças de origem genética:
 - a) a ampliação do grupo de imunodeficiências primárias e de anomalias cromossômicas e de complexos malformativos, com a inclusão de doenças citadas na lista dos especialistas;
 - b) a elaboração de um PCDT único de deficiência intelectual;
 - c) incluir no grupo de aminoacidopatias as doenças relacionadas aos neurotransmissores;
 - d) criar um grupo “Erros inatos do metabolismo com manifestação aguda” de forma a associar ao protocolo das intolerâncias aos açúcares um conjunto de doenças que evoluem para crises agudas, muitas vezes na fase precoce da vida e que ameaçam a sobrevivência.
- No eixo de doenças de origem não genética:
 - a) no grupo das doenças infecciosas, a Secretaria de Vigilância em Saúde – SVS, do Ministério da Saúde solicitou a exclusão da doença de Lyme-símile, com o argumento de que ainda faltam elementos para a confirmação da sua existência, necessitando ainda de referendo científico, considerando ainda que o agente infeccioso não foi isolado no Brasil o que foi acatado. A SVS solicitou também a inclusão das

seguintes doenças: micoses sistêmicas, síndrome hemolítica urêmica, síndrome pós-poliomielite e melioidose.

- 2.6. Consulta Pública – o relatório com a classificação das doenças foi colocado sob consulta pública por um período de um mês – de 30 de setembro a 30 de outubro – e foram recebidas 834 contribuições. O conteúdo das contribuições girou em torno dos seguintes temas: 1. Solicitação de inclusão de doença/tecnologia/protocolo; 2. Demanda por melhoria na atenção às pessoas com doenças raras; 3. Questionamento sobre o conteúdo do documento. Logo, após a consulta pública, da lista de doenças raras aprovadas pelo Plenário da CONITEC a única alteração que ocorreu foi a exclusão das seguintes doenças: micoses sistêmicas, síndrome hemolítica urêmica, síndrome pós-poliomielite e melioidose – incluídas anteriormente pela SVS, tendo em vista que essas não se enquadram no critério definido pela Política como doenças raras. A lista final das doenças, de origem genética e não genética, estão descritas na tabela 2 e 3, respectivamente.

Tabela 2 - Classificação final das doenças ou grupos de doenças raras para elaboração de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas, do eixo I: doenças de origem genética

Eixo I: Doenças de Origem Genética

Grupo 1: Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia

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

Grupo 2: Deficiência Intelectual

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 síndrômica idiopática
 8. Deficiência intelectual autossômica não síndrômica
-

Grupo 3: 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)
 3. Adrenoleucodistrofia ligada ao Cromossomo X e Doenças Peroxissomais
 4. Distúrbios do Metabolismo dos Metais e Porfirias
 5. Mucopolissacaridose
 6. Cistinose
 7. Alterações do Metabolismo do Colesterol
 8. Esfingolipidoses
 9. Oligossacaridoses
 10. Mitocondriopatia
 11. Defeitos congênitos de glicosilação
-

Tabela 3 - Classificação final das doenças ou grupos de doenças raras para elaboração de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas, do eixo II: doenças de origem não genética

Eixo II: Doenças de Origem Não Genética

Grupo 1: Infecciosas

1. Infecção por micobacteria atípica e BCGite
 2. Rickettsioses
 3. Vasculite associada à hepatite C
-

Grupo 2: Inflamatórias

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
-

Grupo 3: Autoimunes

1. Vasculites Sistêmicas Primárias
 2. Síndrome anti-fosfolípide
 3. Síndrome de Sjögren-primaria
-

Discussão

Uma das preocupações na elaboração da lista de doenças raras relevantes para a saúde era a de construí-la a partir do conhecimento de especialistas brasileiros experientes na temática e no cuidado aos pacientes com doenças raras, incluindo a visão de várias especialidades. Logo, ao analisar a distribuição dos especialistas que responderam observa-se que houve uma contribuição diversa, apesar de em maior número, 54%, serem contribuições de geneticistas, pode-se afirmar que esta distribuição é satisfatória, partindo do pressuposto de que 80% das doenças raras são de origem genética, e que, portanto, essa especialidade deveria, a priori estar em maior número de contribuições. No entanto, sabia-se que a opção de enviar o formulário por meio eletrônico, seria um limitador no número de respostas obtidas, tendo em vista que a principal desvantagem de pesquisas on-line é a baixa taxa de resposta aos questionários.⁽⁷⁾ Apesar disso, pode-se considerar que a estratégia foi exitosa, tendo em vista a taxa de resposta de aproximadamente 62% dos especialistas, distribuídos em diversas especialidades, e o que se observa na literatura é uma baixa taxa de resposta,

de 20% a 30%^(8,9), de questionários enviados por via eletrônica.

Quanto à listagem das doenças raras relevantes para o contexto brasileiro observa-se que o percentual de distribuição por origem – genética ou não genética – foi de 83,5% e 16,5% respectivamente, percentual proporcional à relação de frequência dessas doenças na população, 80% e 20%⁽⁴⁾, respectivamente, sinalizando que a estratégia e os critérios utilizados para elencar as doenças foram pertinentes e contribuíram para revelar o cenário das doenças raras relevantes para o Brasil.

Observou-se que após o agrupamento das doenças pelos especialistas, o grupo que obteve a maior redução foi o de origem genética, de 152 para 43, no entanto, isto não significou redução do número de doenças a serem contempladas para elaboração de PCDT, significou na verdade o agrupamento de doenças para contemplar de forma mais adequada e abrangente um maior número possível de doenças em um mesmo PCDT, tendo como eixo lógico o fato de terem linhas de diagnóstico e tratamento semelhantes.

Em função dessa característica comum a algumas doenças raras, do seguimento diagnóstico e terapêutico

serem semelhantes em alguns casos, foi decidido pelos especialistas que as doenças do grupo de deficiência intelectual poderiam ser reunidas em um único PCDT.

Tendo como referência de doença rara a Política Nacional de Doenças Raras, que define como rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos⁽²⁾, a única alteração feita na listagem final da proposta de priorização foi a retirada das doenças - micoses sistêmicas, síndrome hemolítica urêmica, síndrome pós-poliomielite e melioidose – incluídas pela SVS quando levadas ao Plenário da CONITEC, pelo fato de não se enquadrarem nesse critério.

Ainda sobre a Consulta Pública, cabe ressaltar, sobre um dos pontos mais abordados nessa, a solicitação de inclusão de doença/tecnologia/protocolo, que o SUS já disponibiliza mais de 35 PCDT⁽¹⁰⁾ de doenças raras, e que das doenças citadas em consulta pública, a maioria, 20 de 36, já possui PCDT publicado ou está prevista na listagem final da proposta de priorização.

Para garantir a distribuição equitativa e proporcional da elaboração dos PCDT, de acordo com a frequência dos grupos estabelecidos pela Política de Doenças Raras⁽²⁾, da lista final das 43

doenças, 12 serão elaborados em 2015, respeitando a distribuição proporcional entre os grupos - 9 do eixo de doenças de origem genética e 3 de origem não genética. Ressalta-se que todas as doenças do grupo de deficiência intelectual serão abordadas nesse primeiro momento, tendo em vista a decisão pela elaboração do protocolo único para essa condição. Logo, os demais protocolos, serão elaborados nos quatro anos subsequentes, respeitando a ordem da listagem e a proporcionalidade entre os eixos e grupos da Política.

Conclusão

A decisão por realizar uma priorização a partir de uma análise multicritérios se baseou no fato de que era necessário dar transparência ao processo, de modo a não favorecer um determinado grupo em detrimento de outro, por razões de conflitos de interesse e outros, bem como garantir a decisão baseada no cuidado integral das pessoas com doenças raras e não centrada no medicamento, tendo em vista que uma parcela pequena dessas doenças que possui tratamento medicamentoso e principalmente, levando em consideração as principais questões trazidas pelas pessoas com doenças raras e suas famílias, ao longo

da construção da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que foram: 1. A necessidade do **cuidado integral** em todos os níveis de atenção, com equipe multiprofissional e atuação interdisciplinar, possibilitando equacionar os principais problemas de saúde; 2. Acesso oportuno ao **diagnóstico** e; 3. **Informação** sobre a sua condição de saúde, como direito a ser garantido e respeitado, o que está garantido por meio da avaliação clínica especializada e aconselhamento genético. Nesse sentido, a abordagem escolhida se baseou nas demandas das pessoas com doenças raras e suas famílias, respeitando os princípios do SUS: Integralidade, Equidade e Universalidade.

O que se espera com essa iniciativa é ampliar o olhar sobre as questões e necessidades das pessoas com doenças raras, com organização do serviço, qualificação e orientação baseada em evidências aos profissionais de saúde e acesso a tecnologias (preventivas, diagnósticas e terapêuticas, sejam farmacológicas ou não) eficazes e seguras, que contemplem o cuidado integral.

Referências

1. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria n. 81/GM, de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Diário Oficial da União. Brasília; 2009. p. 50.
2. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria n. 199/GM, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incen. Diário Oficial da União. Brasília; 2014. p. 44–5.
3. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria n. 2009/GM, de 13 de setembro de 2012. Aprova o Regimento Interno da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC). Diário Oficial da União. Brasília; 2012. p. 50.
4. Department of Health. The UK Strategy for Rare Diseases [Internet]. 2013. p. 1–40. Available from: https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/260562/UK_Strategy_for_Rare_Diseases.pdf
5. Thokala P, Duenas A. Multiple Criteria Decision Analysis for Health Technology Assessment. Value Heal [Internet]. 2012 Dec;15(8):1172–81. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1098301512016555>

6. Sussex J, Rollet P, Garau M, Schmitt C, Kent A, Hutchings A. A Pilot Study of Multicriteria Decision Analysis for Valuing Orphan Medicines. *Value Heal* [Internet]. 2013 Dec;16(8):1163–9. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1098301513043568>

7. Gonçalves DIF. Internet marketing research: the interviewee's perceptions. *RAM Rev Adm Mackenzie* [Internet]. Universidade Presbiteriana Mackenzie; [cited 2015 Aug 7];9(7):70–88. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1678-69712008000700004&lng=en&nrm=iso&tlng=pt

8. Shih T-H, Fan X. Comparing response rates in e-mail and paper surveys: A meta-analysis. *Educ Res Rev* [Internet]. 2009 Jan;4(1):26–40. Available from: <http://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1747938X08000055>

9. Fincham JE. Response rates and responsiveness for surveys, standards, and the Journal. *American journal of pharmaceutical education*. 2008. p. 43.

10. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec). *Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT)* [Internet]. 2015 [cited 2015 Aug 7]. Available from: <http://conitec.gov.br/index.php/protocolo-clinico>

Sources of funding: No
Conflict of interest: No
Date of first submission: 2015-08-13
Last received: 2015-10-21
Accepted: 2015-10-26
Publishing: 2015-10-29