

Importância da Medicina Personalizada no âmbito do Sistema Único de Saúde

Sandro José Martins, MD ScD

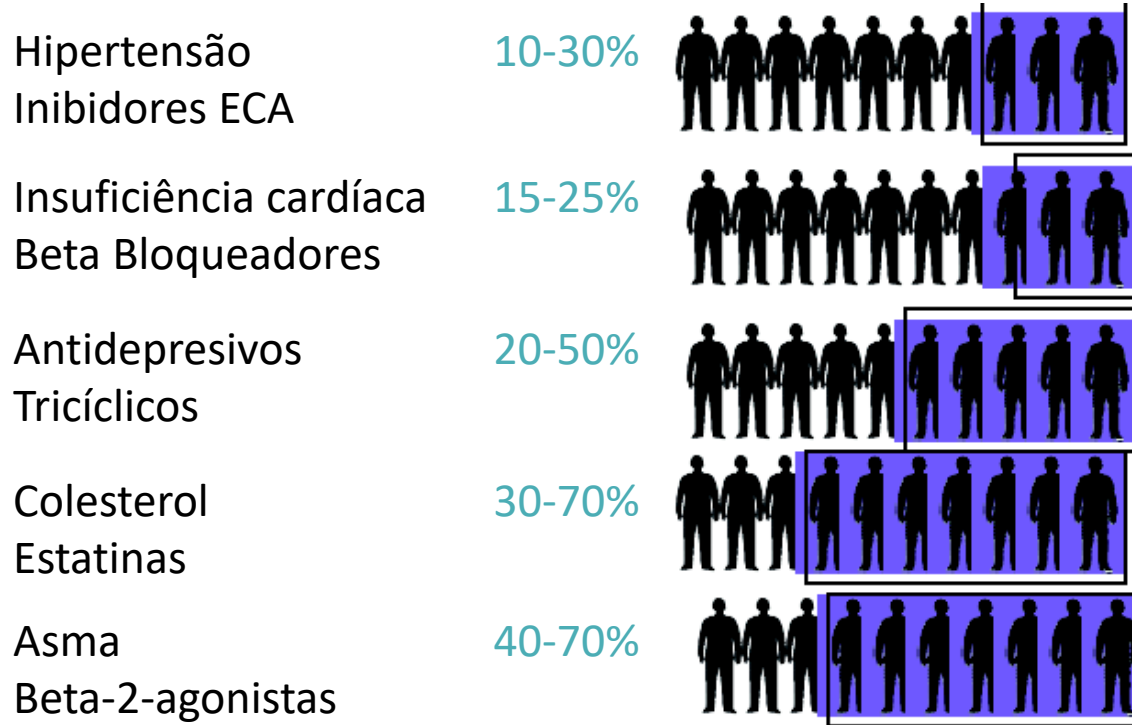
Coordenação Geral de Atenção Especializada
Departamento de Atenção Especializada e Temática
Secretaria de Atenção à Saúde
Ministério da Saúde

6 de novembro de 2018

*Todos temos o mesmo número de genes,
mas somos completamente distintos*



A resposta individual no tratamento é variável – muitas vezes os medicamentos são ineficazes



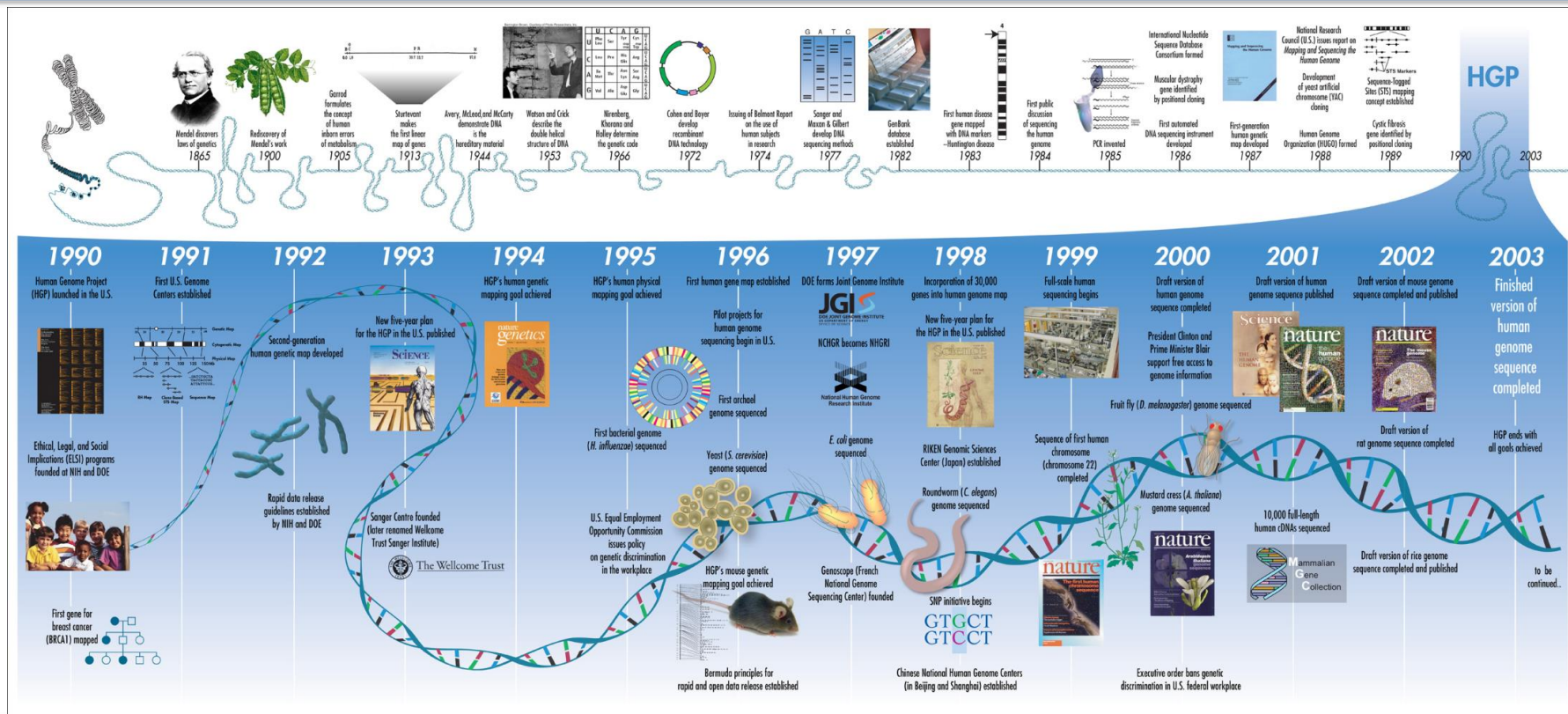
Medicina personalizada...

- Avaliação do risco de adoecer
- Prevenção primária
- Detecção precoce
- Diagnóstico preciso
- Tratamento adequado
- Monitoramento clínico

Cuidado personalizado... está na essência da Medicina

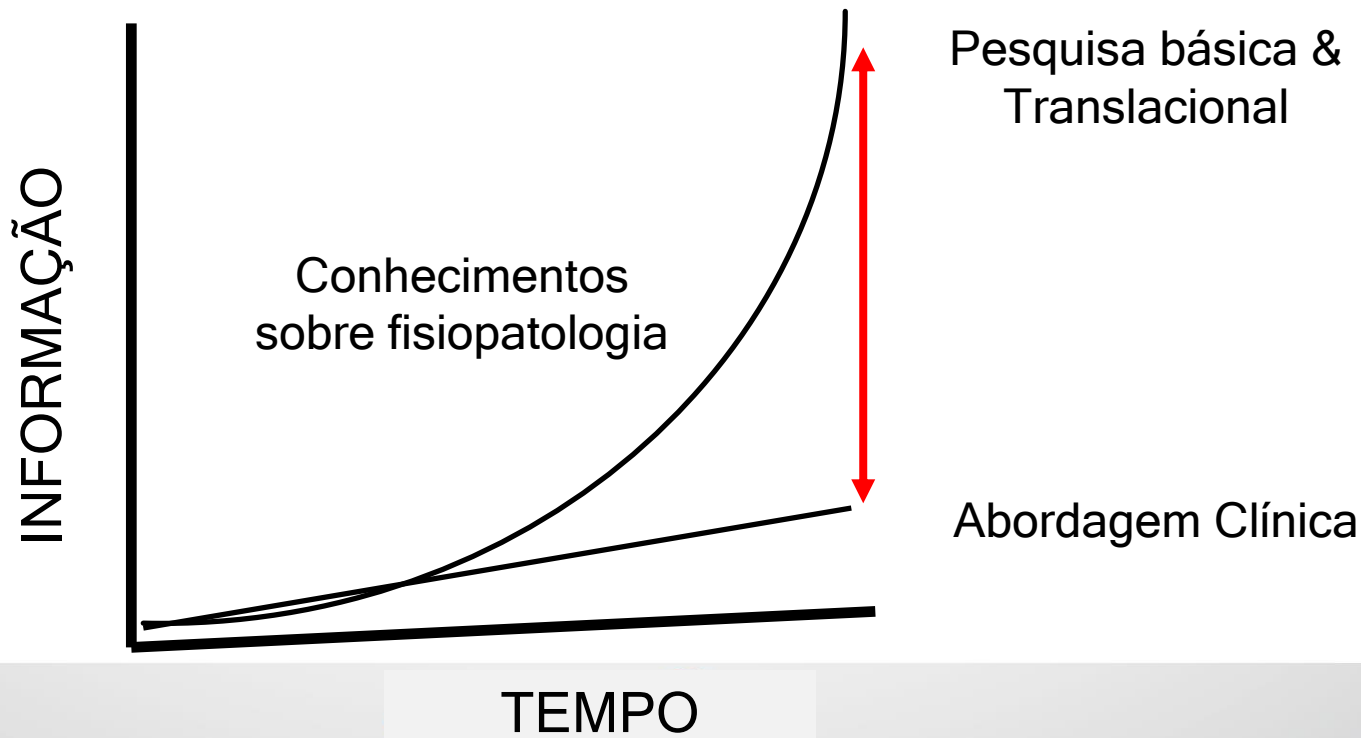
- Pitágoras (510 AC): evitar ingerir favas para prevenir anemia (hemólise por deficiência G6PD)
- Garrod (1908): “erro inato do metabolismo” (alcaptonúria)
- Mahgoub (1977): polimorfismo CYP2D6 associado à evento adversos de medicamentos
- Hall (1990): BRCA-1 e câncer de mama e ovário
- Buchdunger (1996): inibição farmacológica BCR/abl in vitro

Projeto Genoma Humano (1990-2003)



Medicina Personalizada:

ainda abaixo das expectativas



Medicina personalizada no SUS?



Avaliação do Risco de Adoecer – Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)



Etapas

1. Coleta das amostras (3º ao 5º dia de vida)
2. Envio ao Laboratório Especializado em TN
3. Busca Ativa dos suspeitos (exames confirmatórios)
4. Busca Ativa de pacientes
5. Consultas de orientação, acompanhamento, tratamento e aconselhamento genético ou familiar

**PILAR
LABORATORIAL**

**PILAR
INFORMAÇÃO**

**PILAR
ASSISTENCIAL**

2001 – Criação do PNTN - Portaria GM/MS Nº 822/2001

FASE	DOENÇAS TRIADAS
FASE I	[Hipotireoidismo Congênito Fenilcetonúria]
FASE II	[Hipotireoidismo Congênito Fenilcetonúria Hemoglobinopatias]
FASE III	[Hipotireoidismo Congênito Fenilcetonúria Hemoglobinopatias Fibrose Cística]

2012 – Inclusão da Fase IV no PNTN - Portaria GM/MS Nº 2.829/2012

FASE	DOENÇAS TRIADAS
FASE IV	[Hipotireoidismo Congênito Fenilcetonúria Hemoglobinopatias Fibrose Cística Hiperplasia Adrenal Congênita Deficiência da Biotinidase]

Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)

31 Serviços de Referência em
Triagem Neonatal

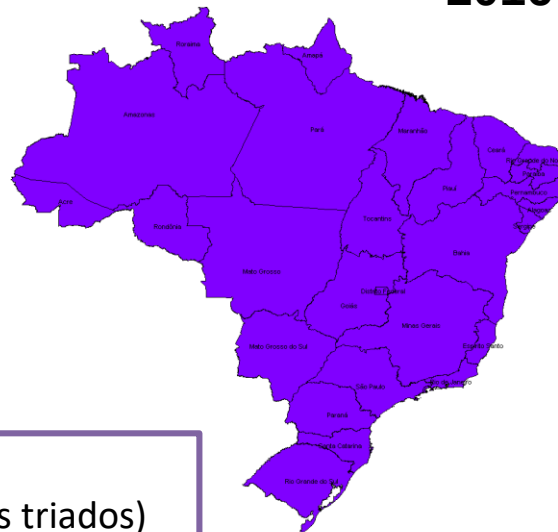
21.461 Postos de Coleta
na Atenção Básica

**Coleta em até 7 dias de
vida: 73,07%**

COBERTURA 2016

77% (2,3 milhões recém-nascidos triados)

2016



Tratamento adequado: Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (2014)

A política está organizada na forma de **2 eixos** estruturantes, que permitem classificar as doenças raras de acordo com suas características comuns, com a finalidade de maximizar os benefícios aos usuários

Eixos estruturantes

EIXO I - Doenças Raras de origem genética

1: Anomalias Congênicas e Manifestação Tardia

2: Deficiência Intelectual

3: Erros Inatos do Metabolismo

EIXO II - Doenças Raras de origem não-genética

1: DR infecciosas

2: DR inflamatórias

3: DR autoimunes

4: Outras DR de Origem NG

Doenças Raras:

- Detecção precoce
- Confirmação diagnóstica

Código	Procedimento
03.01.01.019-6	Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 1 - Anomalias congênicas ou de manifestação tardia
03.01.01.020-0	Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 2 - Deficiência intelectual
03.01.01.021-8	Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 3 – Erros inatos do metabolismo
03.01.01.022-6	Aconselhamento genético
02.02.10.005-7	Focalização isoeletrica da transferrina
02.02.10.006-5	Análise de DNA pela técnica de Southern Blot
02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA
02.02.10.008-1	Identificação de mutação/rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação
02.02.10.009-0	FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença
02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases
02.02.10.012-0	Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa
02.02.10.013-8	Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada)
02.02.10.014-6	Dosagem quantitativa de carnitina, perfil de acilcarnitinas
02.02. 10.015-4	Dosagem quantitativa de aminoácidos
02.02.10.016-2	Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos
02.02.10.017-0	Ensaio enzimáticos no plasma e leucócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
02.02.10.018-9	Ensaio enzimáticos em eritrócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
02.02.10.019-7	Ensaio enzimáticos em tecido cultivado para diagnóstico de erros inatos do metabolismo

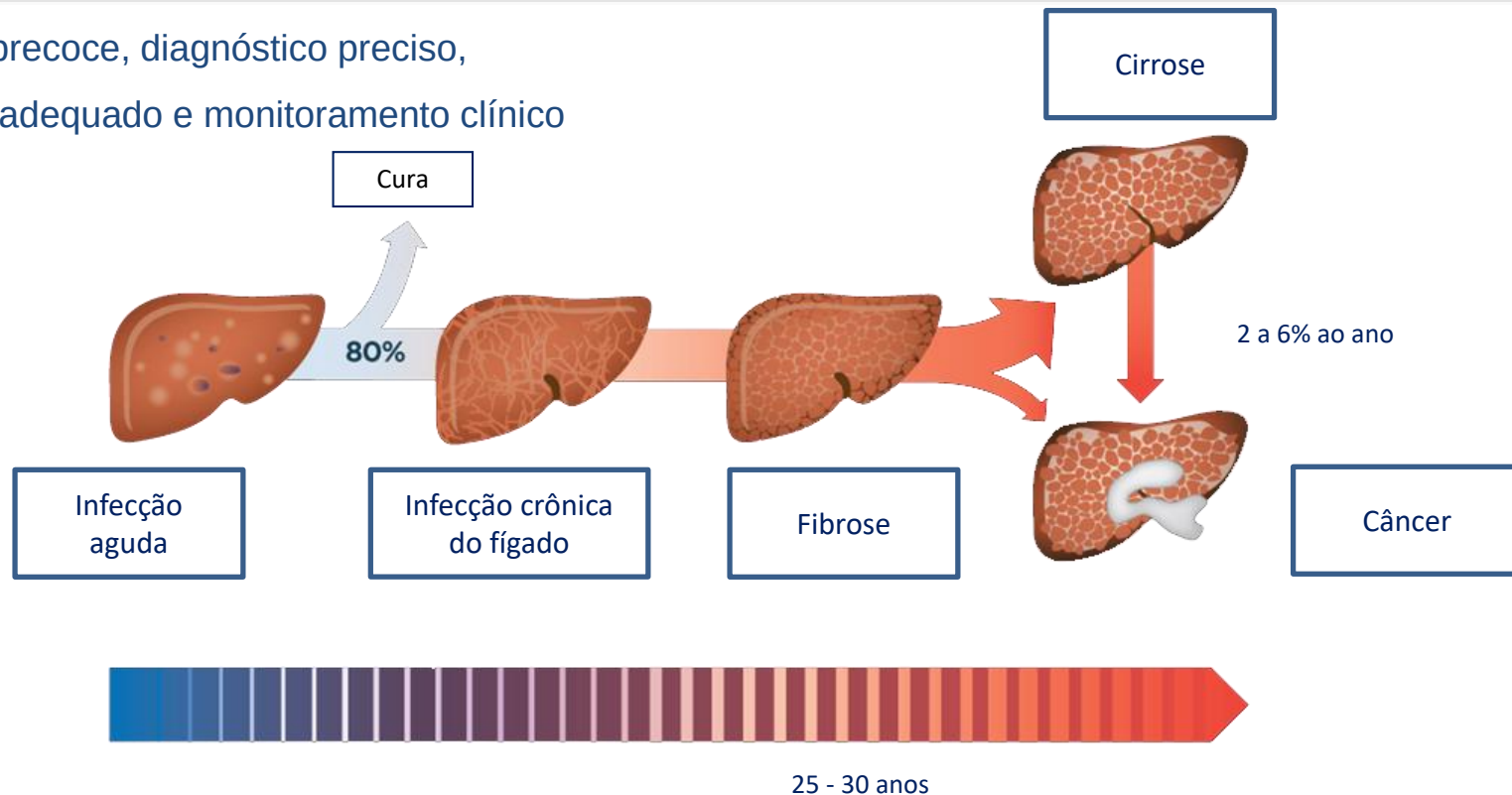
Doenças raras: protocolos e diretrizes

Código	Procedimento
03.01.01.019-6	Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 1 - Anomalias congênitas ou de manifestação tardia
03.01.01.020-0	Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 2 - Deficiência intelectual
03.01.01.021-8	Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 3 – Erros inatos do metabolismo
03.01.01.022-6	Aconselhamento genético
02.02.10.005-7	Focalização isoeletrica da transferrina
02.02.10.006-5	Análise de DNA pela técnica de Southern Blot
02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA
02.02.10.008-1	Identificação de mutação/rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação
02.02.10.009-0	FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença
02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases
02.02.10.012-0	Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa
02.02.10.013-8	Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada)
02.02.10.014-6	Dosagem quantitativa de carnitina, perfil de acilcarnitinas
02.02.10.015-4	Dosagem quantitativa de aminoácidos
02.02.10.016-2	Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos
02.02.10.017-0	Ensaio enzimáticos no plasma e leucócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
02.02.10.018-9	Ensaio enzimáticos em eritrócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
02.02.10.019-7	Ensaio enzimáticos em tecido cultivado para diagnóstico de erros inatos do metabolismo

Atualmente, o SUS dispõe de PCDT para as seguintes doenças raras:	
DOENÇA	PORTARIA DO PCDT
18- Fenilcetonúria	Portaria SAS/MS nº 1.307 – 22/11/2013.(*)
19- Fibrose Cística	Portaria SAS/MS nº 224 – 10/05/2010.
20- Hepatite Autoimune	Portaria SAS/MS nº 457 – 21/05/2012.
21- Hiperplasia Adrenal Congênita	Portaria SAS/MS nº 16 – 15/01/2010.
22- Hipoparatiroidismo	Portaria SAS/MS nº 14 – 15/01/2010.
23- Hipotiroidismo Congênito	Portaria SAS/MS nº 1.161 – 19/11/2015.(*)
24- Ictioses Hereditárias	Portaria SAS/MS nº 1.162 – 19/11/2015.(*)
25- Imunodeficiências Primárias com Deficiência de Anticorpos	Portaria SAS/MS nº 495 – 11/09/2007.
26- Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison)	Portaria SAS/MS nº 1.170 – 19/11/2015.(*)
27- Insuficiência Pancreática Exócrina	Portaria SAS/MS nº 112 – 04/02/2016.(*)
28- Lúpus Eritematoso Sistêmico.	Portaria GM/MS nº 100 – 07/02/2013.
29- Miastenia Gravis	Portaria SAS/MS nº 1.169 – 19/11/2015.(*)
30- Osteogênese Imperfeita	Portaria SAS/MS nº 1.306 – 22 /11/2013.
31- Púrpura Trombocitopênica Idiopática (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 1.316 – 22/11/2013.
32- Síndrome de Guillain-Barré	Portaria SAS/MS nº 1.171 – 19/11/2015.(*)
33- Síndrome de Turner	Portaria SAS/MS nº 223 – 10/05/2010.
34- Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes	Portaria SAS/MS nº 459 – 21/05/2012.
35- Síndrome Hipereosinofílica	Portaria SAS/MS nº 783 – 29/08/2014.
36- Deficiência da Biotinidase	Aguardando a ANVISA decidir sobre a Biotina para publicar-se a portaria do protocolo.

Plano para erradicar a Hepatite C (2018-2030)

Deteção precoce, diagnóstico preciso,
tratamento adequado e monitoramento clínico

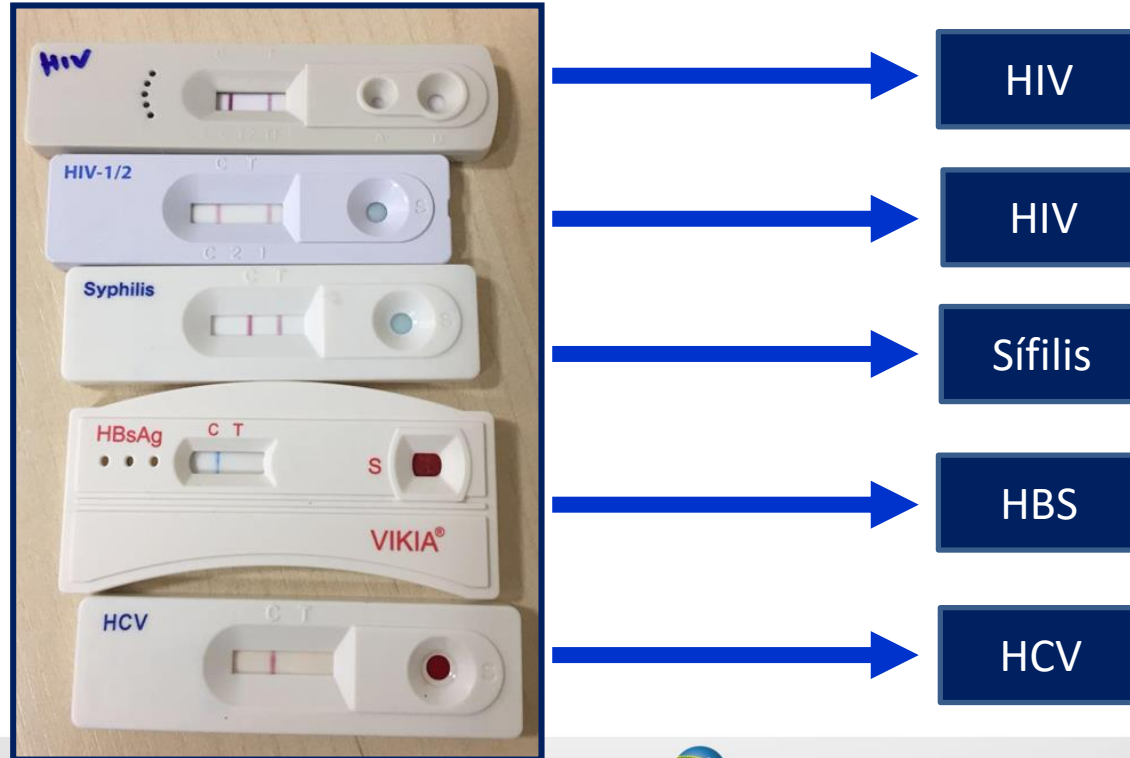


Diagnóstico precoce por testes rápidos

- Os testes rápidos (TR) para triagem diagnóstica da hepatite C estão disponíveis, no Brasil, para todo cidadão brasileiro ou estrangeiro residente no país.



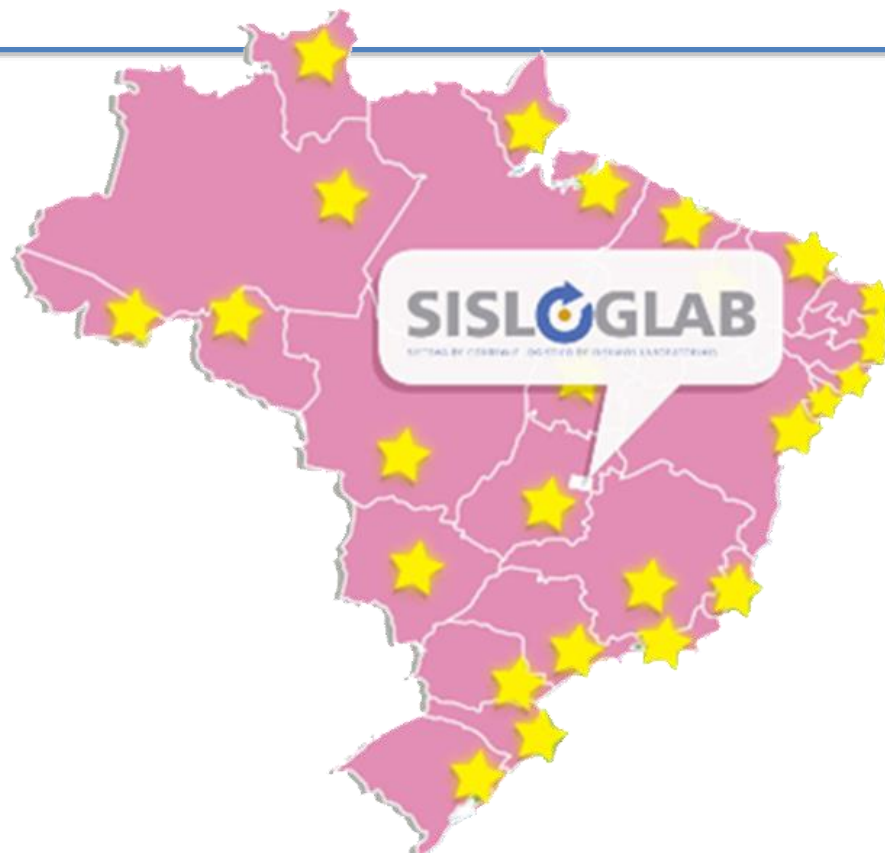
Testagem conjunta



Sisloglab

Os testes rápidos são distribuídos mediante solicitação, por meio de um sistema de controle logístico de insumos laboratoriais - SISLOGLAB, que pode ser acessado em:

<http://sisloglab.aids.gov.br/>



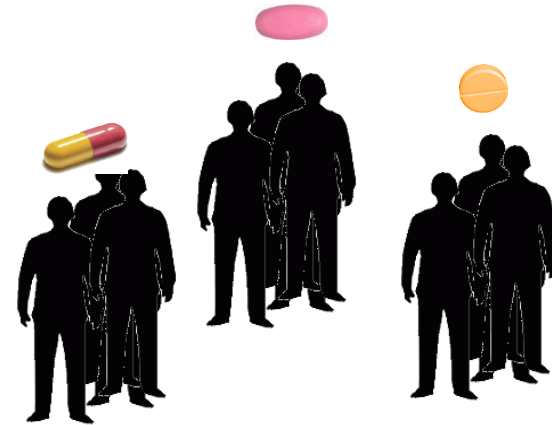
Desafios: Quimioterapia do Câncer

Quimioterapia Convencional



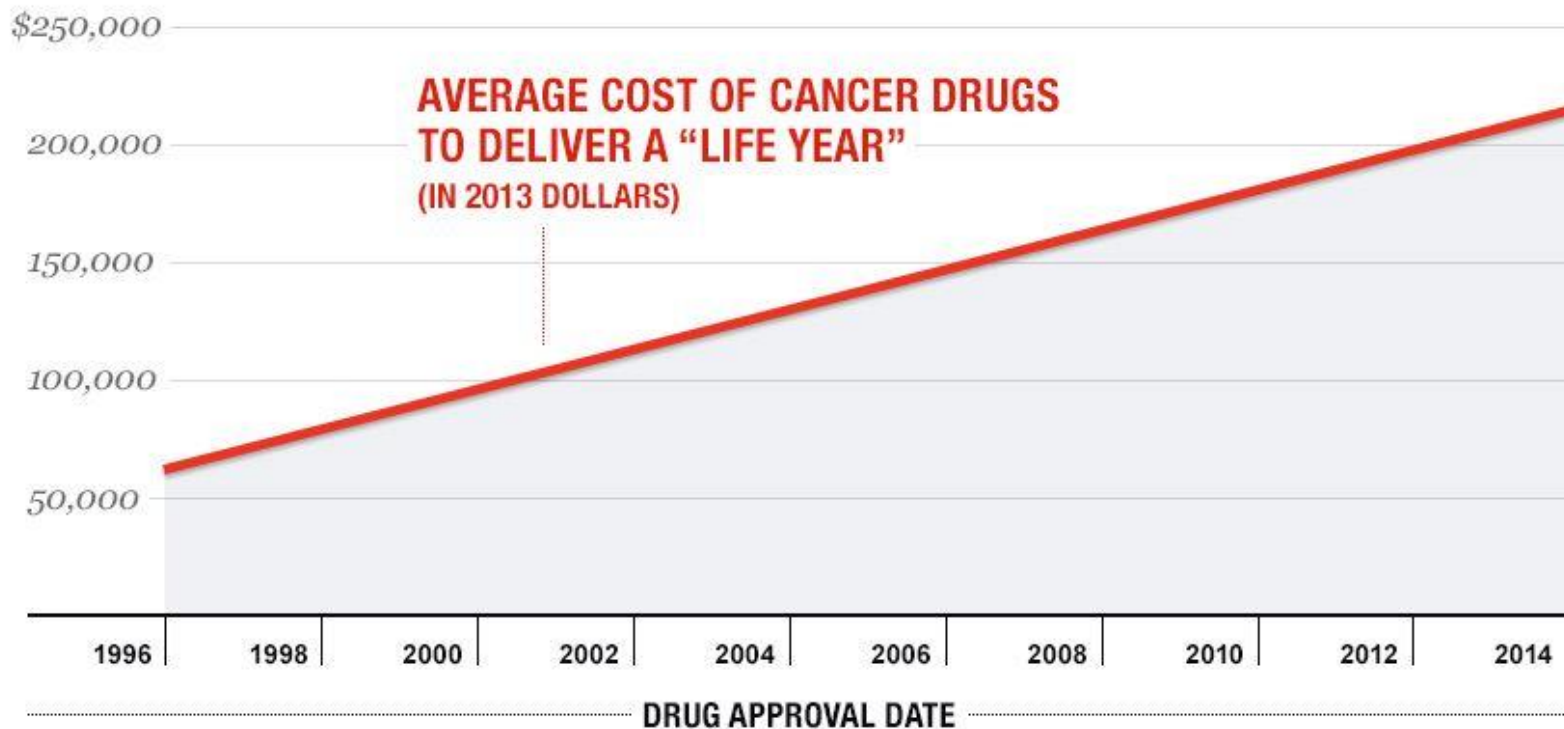
Tentativa e Erro

“Terapia Alvo” (2000)
“Oncologia de Precisão” (2015)



*Tratamento certo, para a
pessoa certa, no
tempo certo*

Desafio: sustentabilidade



Desafio: sustentabilidade



		Recurso federal	Unidades	Repasse/Unidade	Crescimento
	2006:	R\$ 34,7 milhões	2.955	R\$ 11,7 mil	
	2016:	R\$ 2,68 bilhões	34.616	R\$ 77,5 mil	20,7% a.a.

Rede
Oncologia

	2010:	R\$ 2,1 bilhões	260	R\$ 8,1 milhões	
	2017:	R\$ 3,4 bilhões	301	R\$ 11,4 milhões	5,0% a.a

Emenda Constitucional 95/2016: a partir de 2018, exercício 2017 + IPCA 12 meses

Obrigado!

sandro.martins@saude.gov.br

Coordenação Geral de Atenção Especializada (CGAE)

Departamento de Atenção Especializada e Temática (DAET)

Secretaria de Atenção à Saúde

Ministério da Saúde