

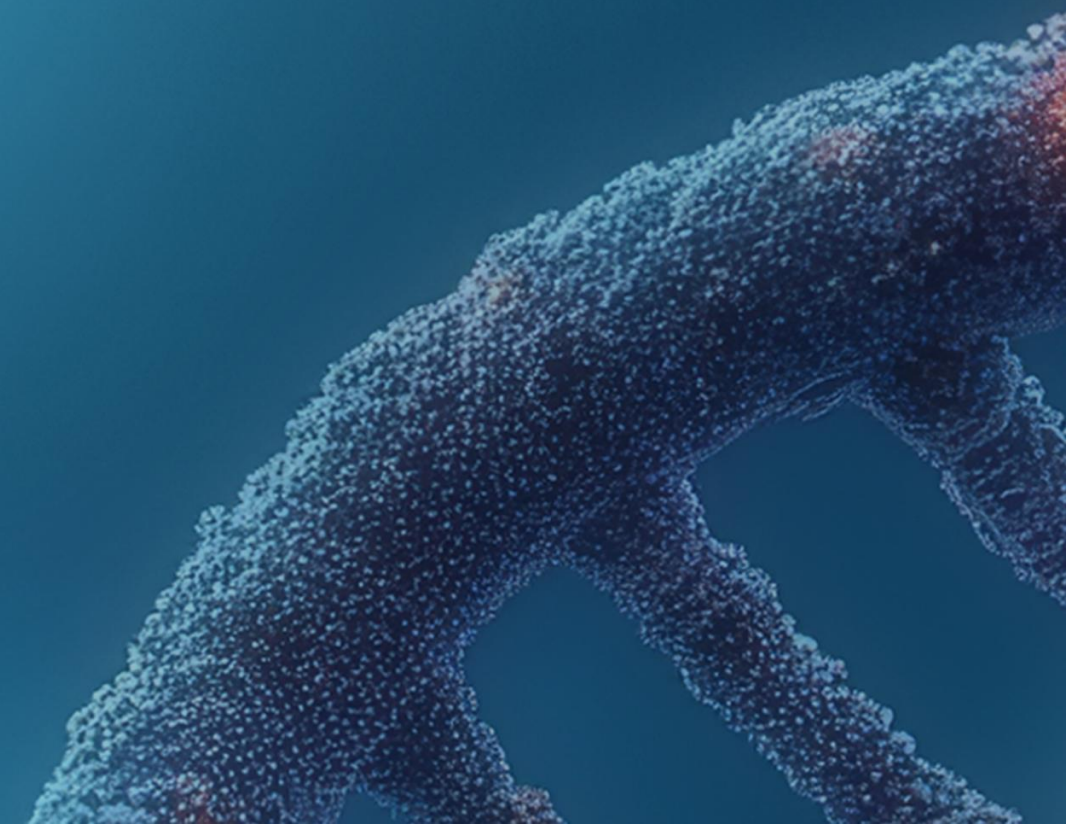


Dia Nacional de Conscientização sobre Ataxias e acesso a tratamentos

Dr. Paulo Ribeiro Nóbrega

Médico Neurologista

CRM: 10.930-CE



Conflitos de interesse

- Em respeito à transparência e às normas éticas, declaro que atuo de forma independente como investigador principal em ensaios clínicos internacionais e como palestrante em eventos de atualização científica apoiados por diferentes companhias farmacêuticas.

Ressalto que nenhuma dessas relações interfere na autonomia, no rigor científico ou no caráter estritamente institucional desta apresentação.

O que são Ataxias?

- Doenças que causam **Incoordenação** de Movimentos
- Afetam o **Equilíbrio**, a capacidade de **andar**, e a **fala**
- Causadas por comprometimento da função do **Cerebelo**



Como a ataxia se manifesta no dia a dia?



Caminhar: Instável e desequilibrado. Pode exigir apoio.



Falar: Fala arrastada, lenta ou com volume variável.



Usar as mãos: Tarefas simples tornam-se desafios devido a tremores.



Movimentar os olhos: Dificuldade em focar ou rastrear objetos.

Exemplos de Ataxia



Exemplos de Ataxia



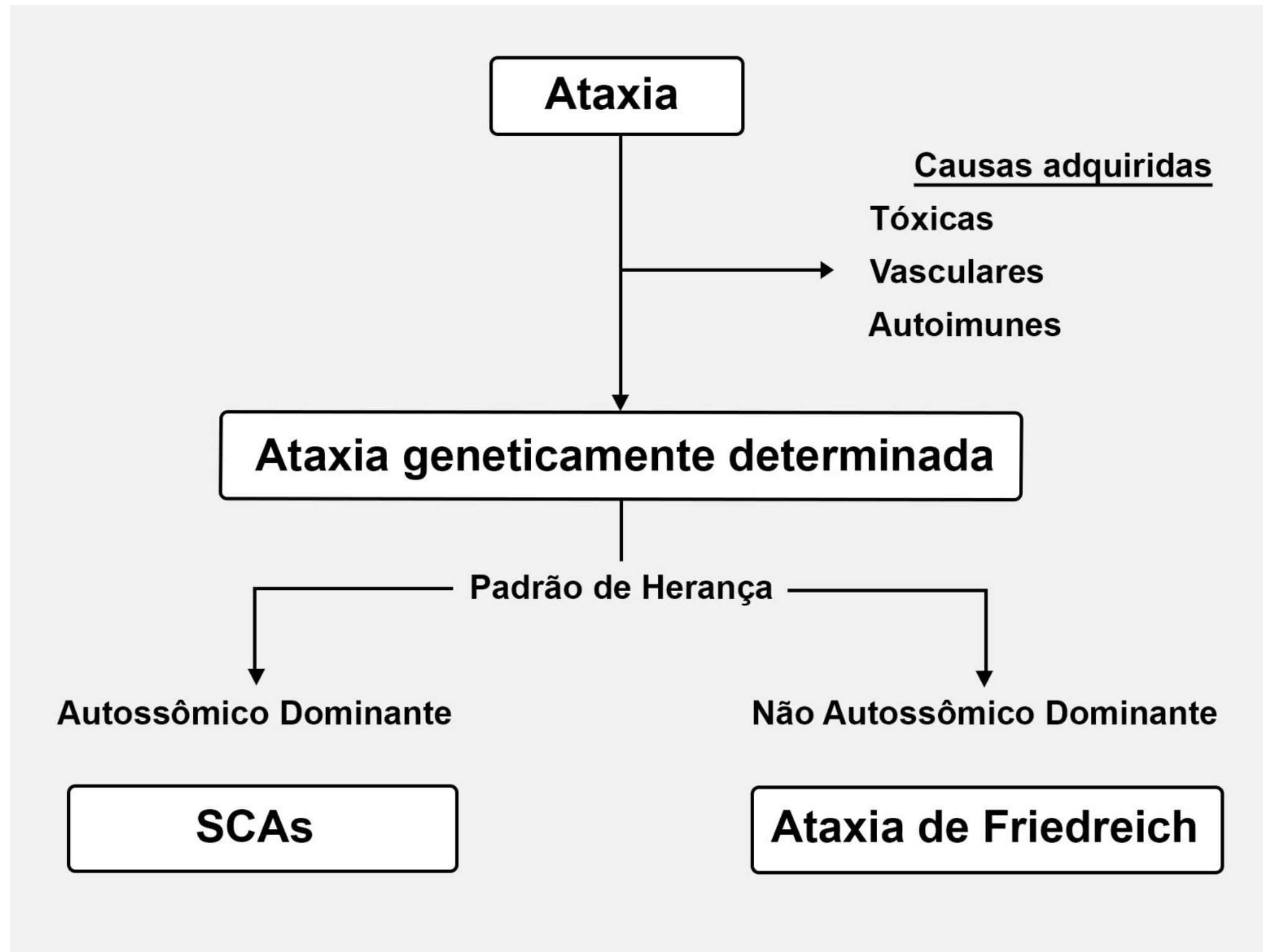
Vídeo autorizado pelo paciente- Cortesia Dr. José Luiz Pedroso

Exemplos de Ataxia



Vídeo autorizado pelo paciente- Cortesia Dr. José Luiz Pedroso

O que causa Ataxia?



A dimensão das ataxias: do cenário global ao impacto individual

Mais de **7 mil** doenças raras descritas no mundo.

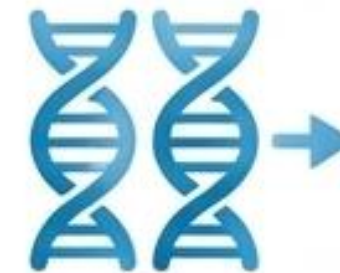
Cerca de **80%** possuem origem genética.

Em conjunto, afetam **milhões** de pessoas e **desafiam** os sistemas de saúde.



Ataxias Dominantes

- Apenas uma cópia alterada do gene é suficiente.
- Geralmente, um dos pais é afetado.
- Exemplos: SCA1, SCA2, SCA3.



Ataxias Recessivas

- Duas cópias alteradas do gene são necessárias.
- Os pais são portadores assintomáticos.
- Exemplos: Ataxia de Friedreich, Ataxia Telangiectasia.

Ataxia de Friedreich é a Ataxia Hereditária mais comum

- Existem cerca de 150.000 casos de ataxia nos EUA¹
 - EUA: de 1-2:50.000
 - Ataxia mais comum entre a população europeia, no Oriente Médio, Sul da Ásia (subcontinente indiano) e Norte da África⁴
- Brasil: Não há dado epidemiológico nacional; no Estado de São Paulo => 0,36:100.000 com tempo de diagnóstico ~ 7 anos.⁷



The Cerebellum
<https://doi.org/10.1007/s12311-024-01687-w>

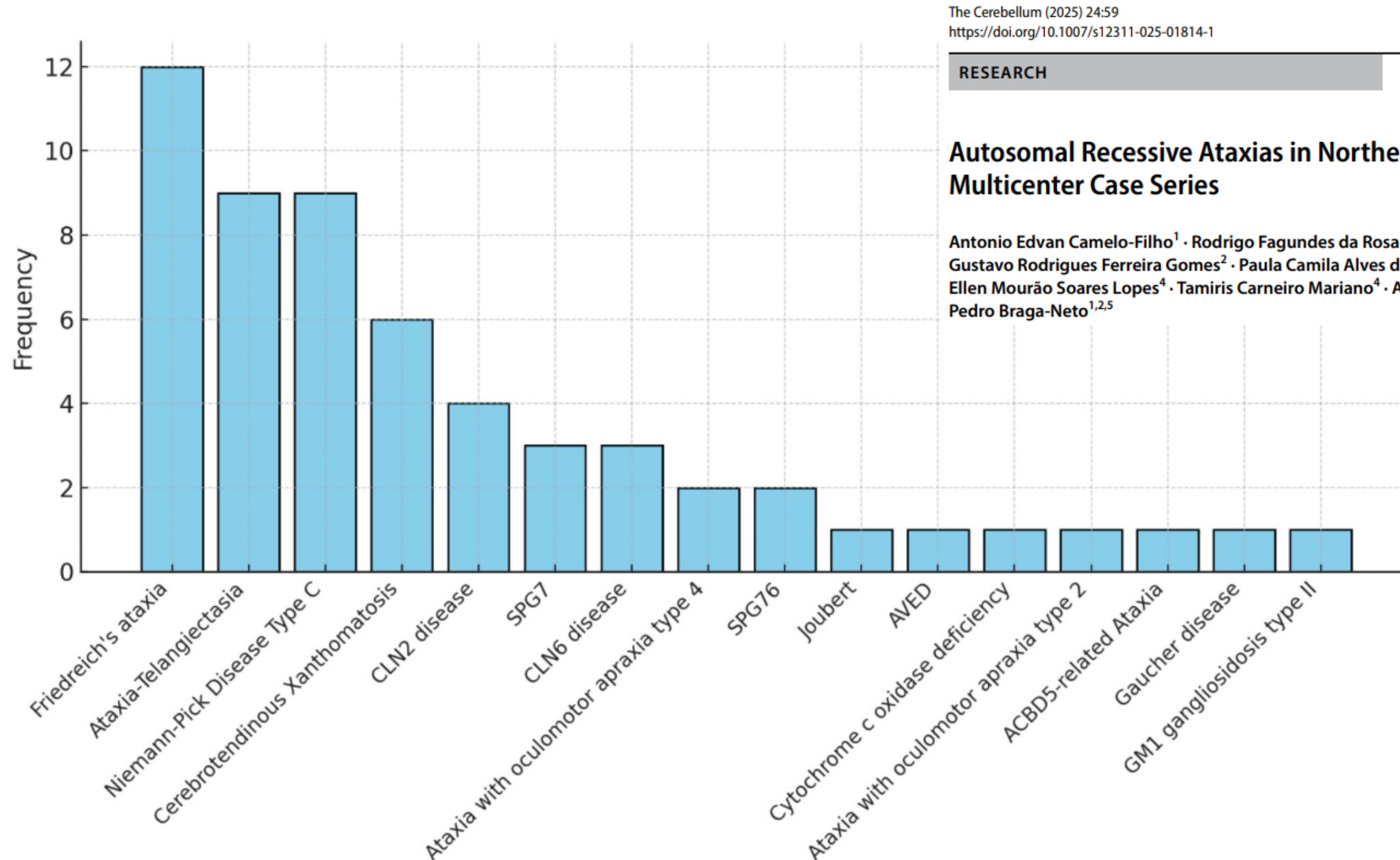
RESEARCH



Prevalence and Diagnostic Journey of Friedreich's Ataxia in the State of São Paulo, Brazil

Daiana Suelen Machado¹ · Celiana Figueiredo Viana² · José Luiz Pedroso² · Orlando Graziani Povoas Barsottini² · Pedro José Tomaselli³ · Wilson Marques Jr³ · Thiago J. R. Rezende¹ · Alberto R. M. Martinez¹ · Marcondes Cavalcante França Jr¹

Também é a Ataxia mais comum no Nordeste



The Cerebellum (2025) 24:59
<https://doi.org/10.1007/s12311-025-01814-1>

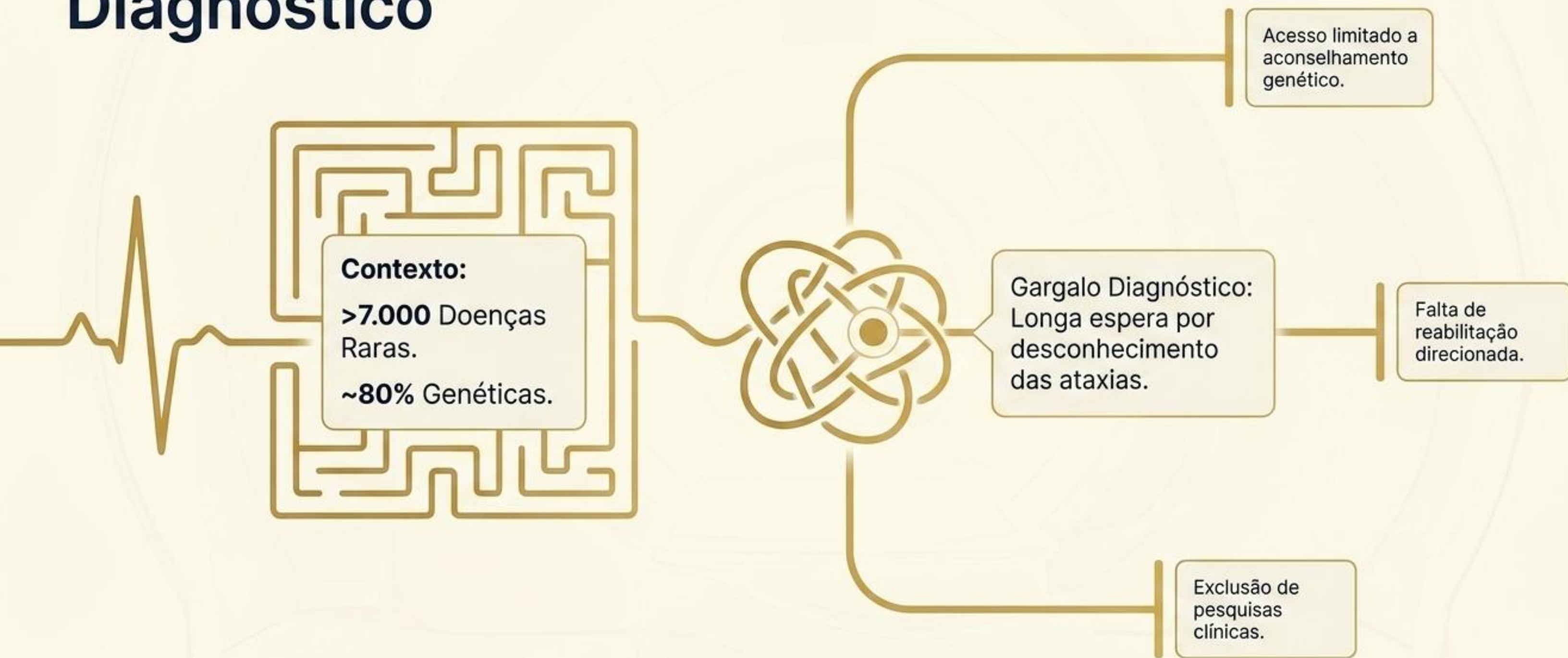
RESEARCH

Autosomal Recessive Ataxias in Northeast Brazil: A Regional Multicenter Case Series

Antonio Edvan Camelo-Filho¹ · Rodrigo Fagundes da Rosa¹ · Pedro Lucas Grangeiro Sá Barreto Lima¹ · Gustavo Rodrigues Ferreira Gomes² · Paula Camila Alves de Assis Pereira Matos³ · Deborah Moreira Rangel³ · Ellen Mourão Soares Lopes⁴ · Tamiris Carneiro Mariano⁴ · André Luiz Santos Pessoa^{1,2,4} · Paulo Ribeiro Nóbrega¹ · Pedro Braga-Neto^{1,2,5}



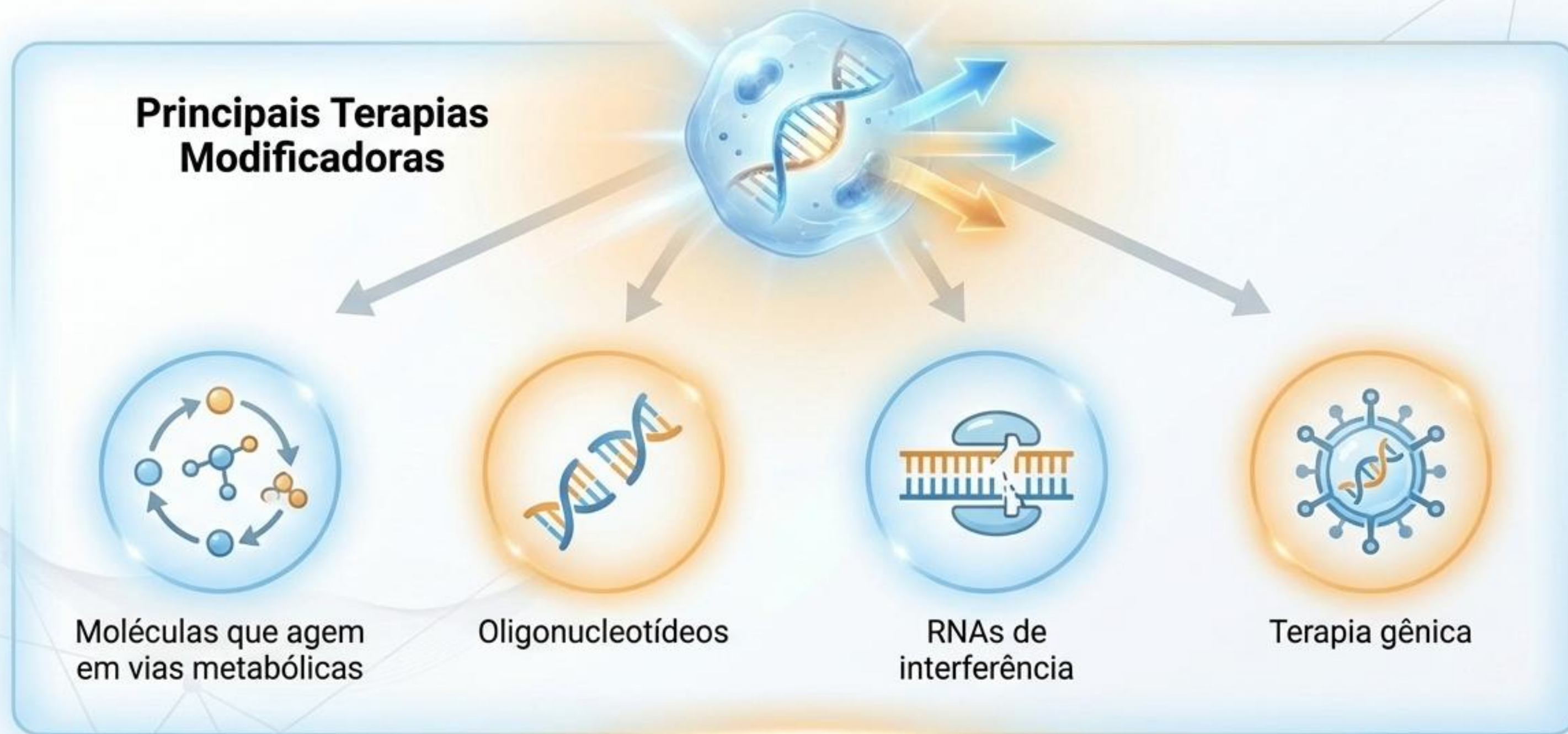
A Jornada do Labirinto Diagnóstico



A Jornada do Paciente: Do Diagnóstico à Reabilitação



A revolução molecular: reescrevendo a evolução natural das doenças



Um marco histórico: a nova realidade terapêutica da Ataxia de Friedreich

O Avanço Científico

Uma das formas hereditárias mais estudadas.

Após décadas restritas ao manejo de sintomas, surgem terapias desenvolvidas para atuar diretamente sobre os mecanismos biológicos da doença.

Avaliação Regulatória (ANVISA & CONITEC)



Análise rigorosa de segurança, eficácia e custo-efetividade.

A aprovação pela ANVISA e a recomendação da CONITEC são etapas cruciais para a incorporação no SUS.

Acesso do Paciente ao Tratamento Adequado

O tratamento modificador da doença torna-se disponível para pacientes elegíveis, permitindo intervenção precoce e potencial de melhores desfechos clínicos e qualidade de vida.

FDA approves first treatment for Friedreich's ataxia

News & Events for
Human Drugs

Meetings, Conferences, &
Workshops

Q&A with FDA Podcast

CDER Conversations

From Our Perspective

CDER



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

English





Search

About us

RESEARCH ARTICLE

Safety and Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich Ataxia (MOXIe Study)

David R. Lynch, MD, PhD ¹ Melanie P. Chin, PhD,² Martin B. Delatycki, MD, PhD,³
S. H. Subramony, MD ⁴ Manuela Corti, PT, PhD,⁵ J. Chad Hoyle, MD,⁶
Sylvia Boesch, MD,⁷ Wolfgang Nachbauer, PhD,⁷ Caterina Mariotti, MD,⁸
Katherine D. Mathews, MD,⁹ Paola Giunti, MD, PhD,¹⁰ George Wilmot, MD, PhD,¹¹
Theresa Zesiewicz, MD,¹² Susan Perlman, MD,¹³ Angie Goldsberry, MS,²
Megan O'Grady, PhD,² and Colin J. Meyer, MD²

 Authorised

This medicine is
authorised for use in
the European Union

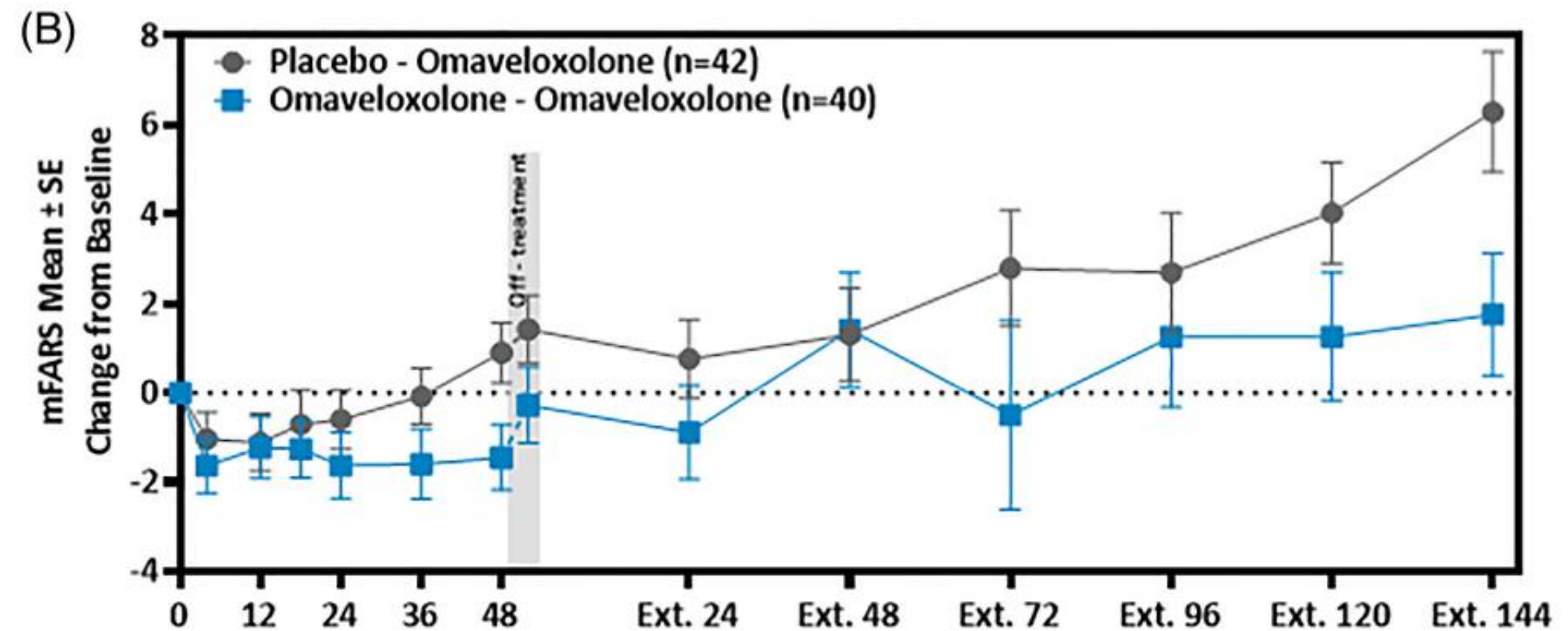
Melhora de Função Motora - MOXIe

RESEARCH ARTICLE

- Diferença de $-2,17 \pm 1,09$ pontos na escala funcional **mFARS**
- Não-inferioridade confirmada:
 - Após 72 semanas de extensão aberta $-2,91 \pm 1,44$ pontos

Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich's Ataxia: Delayed-Start Analysis of the MOXIe Extension

David R. Lynch, MD, PhD,^{1*} Melanie P. Chin, PhD,² Sylvia Boesch, MD,³ Martin B. Delatycki, MD, PhD,⁴ Paola Giunti, MD, PhD,⁵ Angie Goldsberry, MS,² J. Chad Hoyle, MD,⁶ Caterina Mariotti, MD,⁷ Katherine D. Mathews, MD,⁸ Wolfgang Nachbauer, PhD,³ Megan O'Grady, PhD,² Susan Perlman, MD,⁹ S.H. Subramony, MD,¹⁰ George Wilmot, MD, PhD,¹¹ Theresa Zesiewicz, MD,¹² and Colin J. Meyer, MD²



Centros especializados como o centro do diagnóstico e do cuidado

O diagnóstico precoce e preciso depende fundamentalmente de profissionais capacitados e centros que concentram experiência clínica e científica.

Conhecimento
Produção científica e disseminação de protocolos atualizados.

Formação
Capacitação de novos profissionais especializados em doenças raras.



Atendimento
Cuidado integral e acompanhamento contínuo dos pacientes.

Pesquisa Clínica
Estrutura essencial para a condução de novos ensaios terapêuticos.

O papel estratégico do Brasil no cenário científico global



Escala Populacional

O Brasil possui uma das maiores populações do mundo, oferecendo uma base demográfica crucial para o estudo de doenças raras.

Excelência Científica

O país conta com centros de referência estabelecidos e pesquisadores altamente qualificados na área de neurologia e genética.

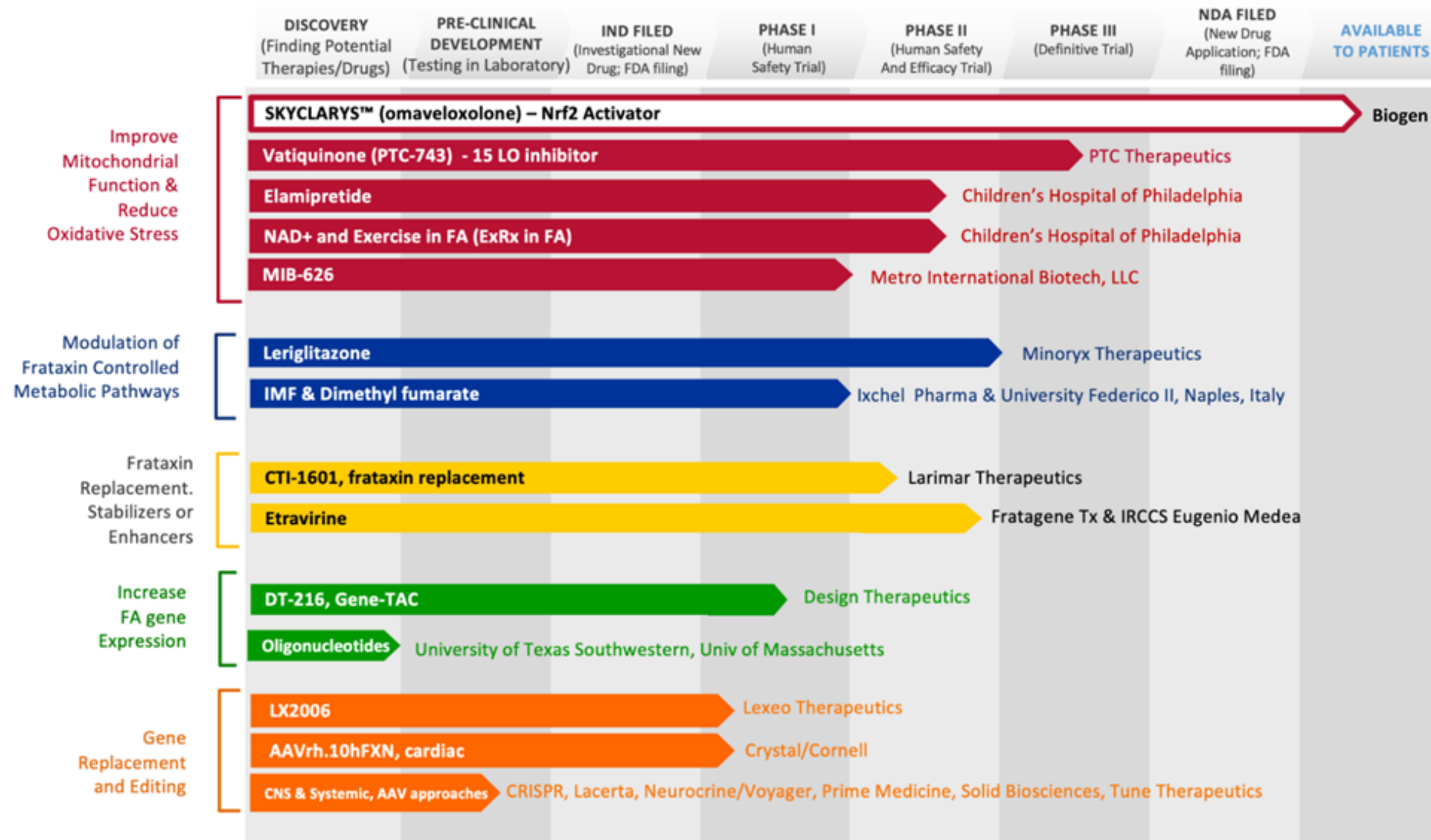
Expansão Internacional

Enorme potencial para ampliar a participação brasileira em estudos multicêntricos internacionais. A conscientização fortalece diretamente essa inserção científica.

O avanço científico exige a integração de todo o ecossistema



Pipeline de Tratamento



https://www.curefa-org.translate.google.com/research/research-pipeline?_x_tr_sl=en&_x_tr_tl=pt&_x_tr_hl=pt-BR&_x_tr_pto=sc

O Dia Nacional de Conscientização das Ataxias

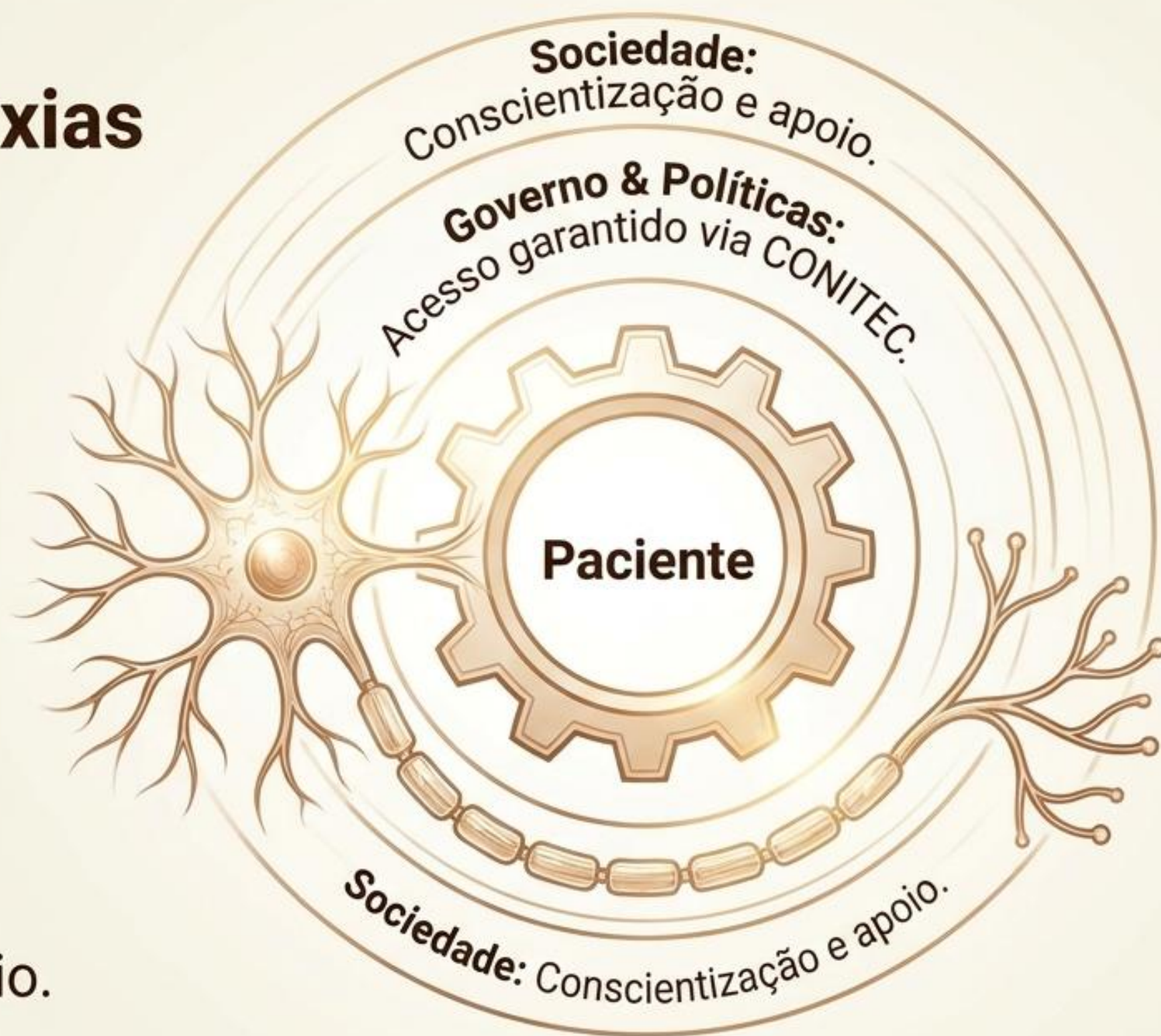
A conscientização de hoje é a terapia do futuro.

Ciência & Universidades:
Pesquisa e inovação.

Saúde: Diagnóstico precoce e especializado.

Governo & Políticas: Acesso e incorporação.

Sociedade: Conscientização e apoio.



“Para que a orquestra volte a tocar em harmonia, ninguém pode atuar sozinho.”