



## Nota da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica sobre acesso a tratamentos para doenças raras

A Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica – SBGM - **é uma** instituição sem fins lucrativos e defende os interesses dos médicos geneticistas, seus pacientes e famílias.

Como é de conhecimento, a maioria das doenças raras, até bem pouco tempo, não contavam com tratamentos modificadores. Felizmente, hoje temos um cenário diferente e promissor para algumas dessas enfermidades raras. **Nosso intuito como Sociedade Médica é de atuar para** possibilitar o benefício do maior número possível de pacientes a tratamentos seguros e eficazes, e a garantia de uma linha de cuidado consolidada, que possam ter benefício relevante a qualidade de vida e sobrevida de nossos pacientes

Neste contexto, a SBGM registra sua **discordância** com uma exigência estabelecida pelo Supremo Tribunal Federal na fixação da tese do Tema 6 da Repercussão Geral (RE 566471), por não considerar as especificidades das doenças raras e implementar barreiras intransponíveis para os pacientes acessarem o tratamento devido.

Consciente dos impactos da judicialização no planejamento e implementação de políticas públicas para as doenças raras, a SBGM conjuga dos esforços para definição de requisitos para judicialização de medicamentos ainda não incorporados ao SUS. É imprescindível, entretanto, que haja tecnicidade nos critérios.

A exigência de comprovação da eficácia de medicamentos para doenças raras por meio de ensaios clínicos randomizados, ou revisão sistemática ou meta-análise envolvendo ensaios clínicos randomizados, é inadequada, em razão das inúmeras dificuldades para realização de ensaios clínicos com medicamentos para doenças raras, ao contrário do que ocorre nas pesquisas clínicas para doenças frequentes. Destacamos as seguintes dificuldades:

1. Existem poucos pacientes (as doenças são raras), com conseqüente dificuldade de ter número amostral adequado para atingir validade estatística habitualmente utilizada para pesquisas com doenças prevalentes;
2. As frequentes perdas de pacientes por óbito, incapacidade de participação pela gravidade das doenças ou desistência pela dificuldade de acesso aos locais de pesquisa;
3. A alta morbidade e a inexistência/carência de tratamento das doenças raras tornam o uso de placebo eticamente questionável;
4. A complexidade das doenças raras, com variabilidade de expressão, complica a utilização de controles, randomização e de estudo cego;
5. A dificuldade de controlar fatores que podem enviesar os resultados, como idade dos pacientes, heterogeneidade do quadro clínico, estágio da doença, irreversibilidade, uso de medicamentos sintomáticos e dietas especiais;



Diante de tantos desafios, os próprios estudos demonstram que ensaios clínicos para doenças raras tem maior frequência de não terem grupo-controle (63,0% vs. 29,6% para doenças não raras) e de não serem randomizados (64,5% vs. 36,1% para doenças não raras).

De forma objetiva, consideramos que o acesso a medicamentos já registrados pela ANVISA, mais ainda não incorporados de forma efetiva no SUS, quando destinados especificamente ao grupo de doenças raras e ultrarraras, deveriam poder ser avaliados pelo judiciário, em qualquer uma das seguintes situações;

- ✓ Mesmo que não haja evidência robusta de eficácia como aquelas geradas por ensaios clínicos randomizados, revisão sistemática ou meta-análise envolvendo ensaios clínicos randomizados, contanto que exista evidência gerada por outros tipos de ensaios clínicos, como os abertos e que envolvem desfechos clínicos. No caso de haver alternativas terapêuticas já incorporadas ao SUS para a condição em foco, isto é especialmente importante quando o medicamento agrega valor ao já incorporado;
- ✓ Ou quando já tenham tido um parecer favorável de agências nacionais de avaliação de tecnologias de saúde de países com sistema público de saúde (como Reino Unido e Canadá).

Os casos de terapias avançadas (mais especificamente terapia gênica) deveriam ser analisados com mais cautela pelo judiciário, visto as suas peculiaridades de aplicação, eventos adversos associados e escassez de estrutura para seu uso disseminado no país.

**Colocamo-nos à disposição do STF para contribuir com essa importante discussão.**

Brasil, 04 de dezembro de 2024

**Dra. Ida Vanessa D. Schwartz**  
Presidente da SBGM - CRM 20707

DocuSigned by:  
*Salmo Raskin*  
F316F4755EB94EC...  
**Dr. Salmo Raskin**  
Diretor Científico da SBGM