

Primeira regulamentação sobre o tema é de 2018.

O desenvolvimento de terapias para tratamento de doenças raras representa um desafio para o campo da saúde, em todo o mundo. Somente no Brasil, essas enfermidades atingem cerca de 13 milhões de pessoas. No geral, as crianças são as mais acometidas por essas doenças (75%).

Neste contexto, a Anvisa desempenha um papel central na regulação dos processos de desenvolvimento, autorização e fiscalização de produtos e serviços que contribuem para a melhoria da qualidade de vida das pessoas com doenças raras no Brasil.

Em 2018, a Anvisa publicou a primeira regulamentação para o desenvolvimento e registro de produtos de terapia avançada, que estabeleceu prioridades para avaliação de produtos destinados às doenças raras. Além de priorizados, estes produtos têm um prazo de análise muito mais curto que os outros produtos.

Desde então, Anvisa já registrou dois produtos de terapia avançada no Brasil para doenças raras. Um deles é destinado ao tratamento de pacientes pediátricos abaixo de 2 anos de idade com atrofia muscular espinhal (AME). O outro produto de terapia gênica é indicado para o tratamento de pacientes adultos e pediátricos (acima de 4 anos) com perda de visão devido à distrofia hereditária da retina causada por mutações genéticas.

Também já foram aprovados seis ensaios clínicos no Brasil com produtos de terapia avançada investigacionais, que pesquisam os riscos e benefícios no tratamento de diversas doenças raras, tais como: Hemofilia A, Hemofilia B, Mucopolissacaridose Tipo I, Mucopolissacaridose Tipo II (Síndrome de Hunter), Gangliosidose e Doença de Fabry.

Confira os produtos de [terapias avançadas registrados pela Anvisa](#).

O que são produtos de terapias avançadas?

São medicamentos especiais, obtidos a partir de células e tecidos humanos que foram submetidos a um processo de fabricação ou produtos que consistem em ácidos nucleicos recombinantes e que tem como objetivo regular, reparar, substituir, adicionar ou deletar uma sequência genética ou modificar a expressão de um gene humano.

Estes itens estão na vanguarda da inovação tecnológica em saúde e oferecem uma grande esperança para pacientes com doenças para as quais as opções terapêuticas

são limitadas ou inexistentes, como é o caso das doenças raras. No Brasil, estes produtos inovadores seguem, no geral, o modelo regulatório aplicado aos medicamentos, com determinadas especificidades inerentes à sua natureza, complexidade e elementos da avaliação de riscos e benefícios.

O que são doenças raras?

Considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada duas mil. O número exato de doenças raras não é conhecido, mas estima-se que existam entre 6 mil e 8 mil tipos diferentes no mundo.

De acordo com o Ministério da Saúde (MS), elas são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas. Manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico.

As doenças raras não têm cura e, geralmente, são crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo ser degenerativas e também levar à morte. No entanto, um tratamento adequado é capaz de

reduzir complicações e sintomas, assim como impedir o agravamento e evolução da doença.

Alguns exemplos dessas enfermidades são: Artrite reativa, Doença falciforme, Doença de Gaucher, Epidermólise bolhosa, Esclerose múltipla, Fenilcetonúria, Fibrose cística, Hepatite autoimune, Leucemia mielóide crônica, Mieloma múltiplo, Síndrome de Guillain-Barré e Talassemias, entre outras.

Para gerar mobilização em desse tema, anualmente, todo o último dia do mês de fevereiro é dedicado ao Dia Mundial das Doenças Raras, criado pela [Organização Europeia de Doenças Raras \(Eurordis\)](#). No Brasil, o Dia Nacional de Doenças Raras foi instituído em 2018 pela Lei 13.693, que também estabelece a celebração no final de fevereiro.

Confira mais dados nos seguintes links:

- [Doenças Raras - Ministério da Saúde](#)
- [Dia Mundial e Dia Nacional das Doenças Raras - Biblioteca Virtual em Saúde](#)
- [Dia Mundial das Doenças Raras - Biblioteca Virtual em Saúde](#)
- [Terapias avançadas - Anvisa](#)

*Com informações da Anvisa, Ministério Saúde (MS) e da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) do MS, que reúne dados de várias fontes.

Fonte: [Anvisa](#), em 28.02.2022.