

Em 2019, foram aprovados 21 medicamentos e 30 ensaios clínicos destinados a doenças raras

Neste 29 de fevereiro, Dia Mundial das Doenças Raras, a Anvisa contabiliza um recorde no número de medicamentos aprovados para doenças raras: foram 21 no ano de 2019, entre sintéticos, biológicos e específicos. Paralelamente, foi anuída a realização de 30 ensaios clínicos.

De acordo com dados do Ministério da Saúde, cerca de 13 milhões de brasileiros têm alguma doença rara, que não tem cura e cujas opções terapêuticas são restritas. Os medicamentos para doença rara são aqueles que tratam, diagnosticam ou atuam na prevenção de condição séria debilitante e que se propõem a alterar, de modo clinicamente significativo, a evolução da doença ou que possibilitem a sua remissão.

O combate às doenças raras, no entanto, não é realizado somente por meio de medicamentos. Outros produtos para a saúde também são importantes, como os chamados produtos de terapias avançadas, que têm potencial para trazer grandes benefícios a pacientes que sofrem com enfermidades complexas e sem alternativas médicas disponíveis. Essa categoria inclui, por exemplo, células geneticamente modificadas para eliminar tumores ou vetores virais que carregam sequências específicas para tratamento de doenças genéticas.

Com a recente aprovação da [Resolução da Diretoria Colegiada \(RDC\) 338/2020](#), que trata do registro de produtos de terapia avançada e que se soma à [RDC 260/2018](#), sobre as regras para a realização de ensaios clínicos com produtos de terapia avançada investigacional, o Brasil definiu as bases regulatórias necessárias para desenvolver e registrar produtos de alta tecnologia baseados em células e genes humanos, tornando-se referência na América Latina. A RDC 338/2020 entra em vigor no dia 1º de junho.

Medicamentos aprovados para o tratamento de doenças raras em 2019	
TRANSLARNA (atalurenó)	Indicado para o tratamento da distrofinopatia resultante de uma mutação sem sentido (<i>nonsense</i>), no gene da distrofina. A presença de uma mutação sem sentido no gene da distrofina deve ser determinada por testes genéticos.
CRESEMBA (sulfato de isavuconazônio)	Indicado para adultos para o tratamento de: <ul style="list-style-type: none"> - aspergilose invasiva - mucormicose *Foram registradas as formas farmacêuticas pó liofilizado e cápsula dura. Assim sendo, são considerados dois produtos.
NITIKABS (nitisinona)	Indicado para o tratamento de pacientes adultos e pediátricos (em qualquer grupo etário) com diagnóstico confirmado de tirosinemia hereditária do tipo1 (HT-1) em associação à restrição alimentar de tirosina e fenilalanina.
VITRAKVI (larotrectinibe)	Indicado para o tratamento de pacientes adultos e pediátricos com tumores sólidos localmente avançados ou metastáticos que apresentam fusão do gene NTRK. <ul style="list-style-type: none"> *Foram registradas as formas farmacêuticas cápsula dura e solução oral. Assim sendo, são

	considerados dois produtos.
CARBAGLU (ácido carglúmico)	Indicado para o tratamento da hiperamonemia devido a: - deficiência da enzima N-acetil-glutamato sintase (NAGS); - acidemias orgânicas (AO): acidemia isovalérica (IVA), acidemia metilmalônica (MMA) e acidemia propiônica (PA).
ICLUSIG (cloridrato de ponatinibe)	Indicado para o tratamento da leucemia mieloide crônica resistente ao dasatinibe ou nilotinibe, leucemia mieloide crônica com mutação T3151, leucemia linfoblástica aguda de cromossomo Filadélfia positivo (LLA Ph+) resistente ao dasatinibe ou nilotinibe, ou leucemia linfoblástica aguda de cromossomo Filadélfia positivo (LLA Ph+) com mutação T3151.
EVOBRIG (brigatinibe)	Indicado para o tratamento de pacientes com câncer de pulmão não pequenas células (CPNPC) localmente avançado ou metastático que seja positivo para quinase de linfoma anaplásico (ALK), previamente tratados com crizotinibe.
TEGSEDI (inotersena)	Indicado para o tratamento da polineuropatia de estágio 1 ou 2 em pacientes adultos com amiloidose hereditária associada à transtirretina (PAF-TTR), para retardar a progressão da doença e melhorar a qualidade de vida.
ERFANDEL (erdafitinibe)	Indicado para o tratamento de pacientes adultos com carcinoma urotelial (UC) localmente avançado ou metastático, cujos tumores apresentam determinadas alterações genéticas de receptores de fator de crescimento de fibroblastos (FGFR), que apresentam progressão da doença durante ou após pelo menos uma linha de quimioterapia anterior, ou até 12 meses após quimioterapia neoadjuvante ou adjuvante.
PIQRAY (alpelisibe)	Indicado para o tratamento de mulheres na pós-menopausa e homens com câncer de mama avançado ou metastático com mutação PIK3CA, receptor para o fator de crescimento epidérmico humano tipo 2 (HER2) negativo, em combinação com fulvestranto após progressão da doença que tenha ocorrido durante ou após o uso de terapia inicial de base endócrina.
GALAFOLD (cloridrato de migalastate)	Indicado para o tratamento de longa duração de adultos e adolescentes a partir de 16 anos, com diagnóstico confirmado de doença de Fabry (deficiência de a-galactosidase A) e que possuam uma mutação suscetível.
NUBEQA (darolutamida)	Indicado para o tratamento de pacientes com câncer de próstata não metastático resistente à castração (CPRCnm).

DEFITELIO (defibrotida)	Tratamento da doença veno-oclusiva hepática (DVOH) em pacientes adultos e pediátricos a partir de um mês de idade.
CRYSVITA (burosumabe)	Tratamento de hipofosfatemia ligada ao cromossomo X (X-linked hypophosphatemia, XLH) em indivíduos adultos e pediátricos a partir de 1 ano de idade.
BESPONSA (inotuzumabe ozogamicina)	Monoterapia para o tratamento de adultos com leucemia linfoblástica aguda (LLA) de células B precursoras, recidivada ou refratária, CD22 positivo. O tratamento de pacientes adultos com LLA de células B precursoras, recidivada ou refratária, positivo para cromossomo Filadélfia (Ph+), só é indicado após falha do tratamento com pelo menos um inibidor de tirosina quinase.
LIBTAYO (cimiplimabe)	Tratamento de pacientes com carcinoma cutâneo de células escamosas (CSCC) metastático ou pacientes com carcinoma cutâneo de células escamosas localmente avançado que não são candidatos à cirurgia ou radioterapia curativas.
TAKHZYRO (lanadelumabe)	Prevenção de rotina de crises recorrentes de angioedema hereditário em pacientes com 12 anos de idade ou mais.
ROPOLIVY (polatuzumabe vedotina)	Tratamento de pacientes adultos com linfoma difuso de grandes células B (LDGCB) CD20 positivo, recidivado ou refratário, que não são candidatos a transplante de células-tronco hematopoiéticas, em combinação com bendamustina e rituximabe (BR).
CYSTADANE (betai´na anidra 1 g/g)	Indicado no tratamento adjuvante da homocistinúria, envolvendo deficiências ou defeitos nas enzimas cistationina beta-sintetase (CBS); 5,10-metileno-tetrahidrofolato redutase (MTHFR); e cofator do metabolismo de cobalamina. Pode ser utilizado como complemento de outras terapias, tais como vitamina B6 (piridoxina), vitamina B12 (cobalamina), folatos e uma dieta específica. O medicamento é de uso adulto e pediátrico, e vendido sob prescrição médica.

Estudos clínicos para doenças raras autorizados em 2019	
MEDICAMENTO EXPERIMENTAL	INDICAÇÕES TERAPÊUTICAS ESTUDADAS
Durvalumabe	Câncer de bexiga músculo-invasivo.
Iduronato-2-sulfatase (hIDS) recombinante humana	Síndrome de Hunter.
Selexipague	Hipertensão pulmonar tromboembólica crônica (HPTEC).
Ponatinibe	Leucemia linfoblástica aguda cromossomo Philadelphia positivo (LLA Ph+) recém-diagnosticada. *Foram apresentados dois estudos.
APL-2	Anemia hemolítica autoimune de anticorpo quente (WAIHA) e doença da aglutinina fria

	(CAD).
AMG 510	Tumores sólidos avançados com mutação do KRAS p G12c.
Oxibato de sódio	Sonolência excessiva diurna e cataplexia em participantes com narcolepsia.
Ravulizumabe; APL-2	Hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) *Foram apresentados dois estudos.
Nevanimibe	Hiperplasia adrenal congênita clássica.
Daratumumabe	Mieloma múltiplo refratário recidivado. *Foram apresentados dois estudos.
Crizanlizumabe	Anemia falciforme com crise vaso-oclusiva.
Tetratiomolibdato de bis-colina	Doença de Wilson.
Arilsulfatase A humana recombinante	Leucodistrofia metacromática infantil tardia.
Vutrisiran	Amiloidose hereditária por transtirretina (amiloidose hATTR). *Foram apresentados dois estudos.
AGEN2034	Câncer do colo uterino de segunda linha.
Selexipague	Hipertensão pulmonar associada à sarcoidose.
Patisirana	Cardiomiopatia por amiloidose por transtirretina (amiloidose ATTR com cardiomiopatia).
CRN00808.HCl	Acromegalia. *Foram apresentados dois estudos.
Macitentana	Pacientes com cardiopatia congênita com fisiologia univentricular submetidos ao procedimento de Fontan.
Esparsetana	Glomeruloesclerose segmentar e focal (GESF) primária. *Foram apresentados dois estudos.
APVO101	Hemofilia B.
Crizanlizumabe	Doença falciforme e doença renal crônica devido à nefropatia falciforme.
BMN 270	Hemofilia A.
RGX-121	Síndrome de Hunter.

Leia também: [Doenças raras: 29/2 chama atenção para problema mundial.](#)

Fonte: ANVISA, em 28.02.2020