

## Doenças raras: diretrizes clínicas elaboradas no contexto do Sistema Único de Saúde nos últimos 11 anos

**Autores:** Rosângela Maria Gomes, Suely Nilsa Guedes de Sousa Esashika, Ávila Teixeira Vida, Marta da Cunha Lobo Souto Maior, Luciene Fontes Schluckebier Bonan

**Instituição:** Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde - DGITS/MS - Brasília - DF - Brasil

**Introdução:** Define-se doenças raras como aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. No Brasil, aproximadamente 13 milhões de pessoas têm doenças raras (6% da população brasileira). Os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas são especialmente importantes para orientar o diagnóstico e o tratamento de pacientes com doenças raras. A Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias em Saúde (Conitec) assessora o Ministério da Saúde (MS) no desenvolvimento de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas. A elaboração ou atualização desses documentos é baseada em evidência científica e considera critérios de eficácia, segurança, efetividade e custo-efetividade das tecnologias recomendadas. Além de serem orientadas por diretrizes metodológicas estabelecidas pelo MS. **Objetivos:** Apresentar os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas desenvolvidos no âmbito do Ministério da Saúde nos últimos onze anos. **Material e Método:** Estudo qualitativo descritivo sobre o processo de elaboração e atualização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para doenças raras pela Conitec no âmbito do Sistema Único de Saúde. A coleta e análise dos dados foi realizada pelo software Excel, 2010. A análise considerou os guias elaborados ou atualizados que foram avaliados pela Conitec e publicados no período de 2012 a 2022. **Resultados:** O Ministério da Saúde publicou 179 Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas até dezembro de 2022. Dentre essas, 63 (35%) são diretrizes para doenças raras, como Fibrose cística, Miastenia Gravis, Atrofia Muscular Espinhal- AME, Esclerose Lateral Amiotrófica. No período de 2012 a 2022 foram elaboradas e atualizadas 108 diretrizes para doenças raras pela Conitec. Dessas, 31 (43,6%) eram novas diretrizes clínicas e as demais eram atualizações. Em média, 9,8 diretrizes clínicas para doenças raras foram elaboradas e atualizadas por ano (desvio padrão  $\pm 3,7$ ). A série histórica de publicação de diretrizes clínicas sobre doenças raras revelou que o maior número de diretrizes ( $n=15$ ) foi publicado em 2018 e o menor número ( $n=3$ ) em 2012. As novas diretrizes foram publicadas, em sua maioria, no ano de 2019. Já entre 2016 e 2017, não houve publicação de novas diretrizes. **Discussão e Conclusões:** O Ministério da Saúde vem investindo na produção e atualização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas com vistas à qualificação da atenção à saúde prestada às pessoas com doenças raras. A elaboração e atualização das diretrizes clínicas, a partir da melhor evidência científica disponível, contribui para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes com doenças raras e são importante ferramenta para a gestão e regulação do uso de medicamentos e outras tecnologias de saúde.

**Palavras-Chave:** Diretrizes Clínicas; Doenças Raras; Conitec; SUS.

### Referências Bibliográficas:

1. Ministério da Saúde (Brasil). Portaria Gm Nº 199, De 30 De Janeiro De 2014. Política Nacional De Atenção Integral Às Pessoas Com Doenças Raras. Disponível em: [http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html)
2. Ministério da Saúde (Brasil). Secretaria De Atenção Especializada À Saúde. Secretaria De Ciência, Tecnologia, Inovação E Complexo Da Saúde. Portaria Conjunta Nº 6, De 15 De Maio De 2023. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas Da Atrofia Muscular Espinhal 5q Tipos 1 E 2. Diário Oficial da União 2023 maio 19.
4. Ministério da Saúde (Brasil), Secretaria De Atenção Especializada à Saúde. Secretaria De Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Portaria Conjunta Nº 25, de 27 de Dezembro de 2021. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fibrose Cística. Diário Oficial da União 2021 dez. 29. Sessão 1.
5. Ministério da Saúde (Brasil), Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Portaria Conjunta Nº 11, De 23 de Maio de 2022. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Miastenia Gravis. Diário Oficial da União 2022 maio 27. Seção: 1.
6. Ministério Da Saúde (Brasil), Secretaria De Atenção Especializada À Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Portaria Conjunta Nº 13, de 13 de Agosto de 2020. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Esclerose Lateral Amiotrófica. Diário Oficial da União 2020.