

Distrofia Muscular de Duchenne

Prezados Senhores da ANVISA;

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

Neste sentido, sendo a doença Distrofia Muscular de Duchenne uma doença genética e hereditária, condição que historicamente faz parte do cotidiano dos médicos geneticistas, seja nos consultórios ou nas enfermarias, vimos por meio desta nos manifestar sobre uma preocupação referente a disponibilidade de tratamento para pacientes com esta condição.

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, mas ainda não é o caso da Distrofia Muscular de Duchenne, para qual um único medicamento específico existe. Trata-se do Translarna, que tem indicação apenas para um subgrupo destes pacientes, aqueles em que a doença é causada por um tipo de defeito genético denominado “mutação sem sentido” ou “mutação que leva a parada de transcrição” no gene da distrofina, e que ainda são capazes de andar.

Chegou até nós a informação de que em Janeiro de 2024 a Agencia de Medicamentos Europeia (EMA) confirmou recomendação de não renovação da autorização do medicamento Translarna (<https://www.ema.europa.eu/en/news/ema-confirms-recommendation-non-renewal-authorisation-duchenne-muscular-dystrophy-medicine-translarna>).

Como é de vosso conhecimento, Translarna está prestes a renovar sua autorização pela ANVISA, em abril. A SBGM entende que o processo de revisão pela ANVISA no Brasil é independente do processo do EMA. Entendemos também que a reautorização pela ANVISA é necessária, em primeiro lugar por ser, no presente momento, a única medicação específica para tratar este subgrupo de pessoas com Distrofia Muscular de Duchenne. Se a reautorização não for efetivada, as pessoas com esta grave doença voltarão ao ponto de anos atrás aonde quando não havia qualquer perspectiva de tratamento, e aos pacientes e familiares praticamente restava aguardar o desfecho da história natural desta grave doença, com óbito em praticamente todos os casos em torno dos 20 anos de idade.

Não se trata apenas de preservar um “unmet medical need”, mas hoje a ANVISA dispõe de mais dados científicos sobre o medicamento, em especial a inclusão da população do Estudo 041 ITT e do registro STRIDE, dois conjuntos de dados não disponíveis no momento da autorização inicial em 2019.

Em especial os dados de vida real do do Registro Stride demonstraram que Translarna mais terapia-padrão atrasaram significativamente a idade da perda da deambulação em 4 anos ($p < 0,0001$) e a idade de declínio da função respiratória medida através de capacidade vital forçada $< 60\%$ e $< 50\%$ do previsto em 1,8 ano ($p = 0,0021$) e 2,3 anos ($p = 0,0207$), respectivamente, em comparação com o tratamento padrão isolado (“STRIDE Registry” Mercuri E, Osorio AN, Muntoni F, Buccella F, Desguerre I, Kirschner J, et al. Safety and effectiveness of ataluren in patients with nonsense mutation DMD in the STRIDE Registry compared with the CINRG Duchenne Natural History Study (2015–2022): 2022 interim analysis. J Neurol. 2023 Aug 28;270(8):3896–913.15). É de amplo conhecimento que a manutenção da marcha por um tempo maior pode influenciar na sobrevida, além da clara ação sobre a qualidade de vida desses pacientes. Tempo e qualidade de vida que podem fazer com que este subgrupo de pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne possam estar aptos a receber novas terapias que certamente serão desenvolvidas para estes pacientes.

Além dos argumentos acima citados, mais de uma centena de pacientes fazem uso regular do Translarna no Brasil, e especialmente para estes, o encerramento abrupto da disponibilidade do medicamento seria um retrocesso clínico e emocional imensurável.

Nosso intuito como Sociedade Médica é de atuar para possibilitar o benefício do maior número possível de pacientes a tratamentos que possam ter benefício relevante a qualidade de vida e sobrevida de nossos pacientes, contanto que estes sejam seguros, eficazes e tenham relação custo/benefício favorável. Sendo assim, esperamos que os argumentos que aqui propomos sejam levados em conta pela ANVISA, e que ao menos o subgrupo de pacientes que tem esta grave doença por mutação de parada de transcrição, possam ainda se beneficiar do medicamento, até que, naturalmente, outros medicamentos tão seguros porém mais efetivos, e para uma amplitude maior de pessoas com esta doença, possam substituí-lo.

Nos colocamos à disposição da ANVISA para contribuir com essa importante discussão.