

Petição On-line

Petição:	Individual
Nome do 1º Peticionário ou de Pessoa Coletiva:	Verónica Sofia Varela de Matos
Morada:	
Local:	
Código Postal:	
Endereço Eletrónico:	
Nr. Telemóvel:	
Documento de identificação:	Passaporte Nº válido até:
Objeto sucinto da sua Petição:	Ajude a salvar a vida de portadores de Atrofia Muscular Espinhal (AME)!! Uma doença fatal!
Texto da sua Petição:	<p>Ex.mo Senhor Presidente da Assembleia da República, Atrofia Muscular Espinhal (SMA) A prevalência está estimada em cerca de 1/70,000. A doença é ligeiramente mais frequente nos indivíduos do sexo masculino do que no sexo feminino. A apresentação da doença ocorre entre os 6 e 18 meses de idades (geralmente por volta dos 15 meses). Geralmente, as crianças afectadas têm dificuldade em se sentar de forma independente e são incapazes de se levantar e de andar com um ano. A fraqueza muscular (quase sempre simétrica) afecta predominantemente as pernas e os músculos do tronco. Tremor dos dedos é frequente. São comuns a insuficiência respiratória, escoliose e fracturas em resposta ao mínimo trauma. Tal como as outras formas de SMA, a SMA2 é causada principalmente por deleções no gene SMN1 (5q12.2-q13.3) que codifica a proteína SMN (sobrevivência do neurónio motor). Embora haja alguma variação, a gravidade da doença em SMA está inversamente relacionada com o número de cópias do segundo gene SMN (SMN2 ; 5q13.2), com doentes com SMA2 a ter em média três cópias do SMN2 . Deleções do gene NAIP (5q13.1) também têm sido identificadas nos doentes com SMA2 e podem desempenhar um papel na modificação da gravidade da doença. A transmissão é autossómica recessiva, mas cerca de 2% dos casos são causados por mutações de novo . Spinraza O spinraza é um medicamento que leva o gene SMN-2 a produzir uma proteína que normalmente é produzida pelo gene SMN-1, substituindo-o. Assim, este medicamento é usado para tratar casos de atrofia muscular espinhal, que se desenvolve devido à falta ou defeito do gene SMN-1 no organismo. Este medicamento está indicado para o tratamento da atrofia muscular espinhal, tanto em adultos como em crianças, especialmente quando outras formas de tratamento não apresentam resultados. O uso de spinraza só pode ser feito no hospital por um médico ou enfermeiro, uma vez que é necessário injectar o remédio directamente no espaço onde está a medula espinhal. Normalmente o tratamento é feito com 3 doses iniciais separadas por 14 dias, seguida de outra dose 30 dias após a 3ª e 1 dose a cada 4 meses, para manutenção. Autorização de comercialização A Comissão Europeia autorizou a introdução no mercado do SPINRAZA® (nusinersen) para o tratamento da Atrofia Muscular Espinhal (SMA) 5q, a forma mais comum da doença e representa aproximadamente 95% de todos os casos</p>

de SMA. Pedido Este medicamento tem contudo um valor demasiado alto. Para cada caso serão necessários 500 000€ anuais. Em Portugal temos diagnosticado 8 Crianças com necessidade de uso de medicação. Neste momento já foi submetido um pedido a Comissão do Hospital Dona Estefânia para financiamento do mesmo. Para que não se deixe passar esta oportunidade de salvar estas crianças por favor assine esta petição pedido que o medicamento seja disponibilizado gratuitamente para os casos diagnosticados de atrofia muscular espinal.