

JAV-RARAS: jornada assistencial de valor de pacientes com Atrofia Muscular Espinhal no Brasil

Jonas Alex Saute^{1,2}; Marcela CM Costa³; Alef Almeida⁴; Camila Azevedo⁴; Guillermo Montero⁴; Vania Mesquita Gadelha Palhares⁵; Victor Evangelista de Farias Ferraz⁶; Erlane Marques Ribeiro⁷; Mara Lucia Scmitz Ferreira Santos⁸; Maria Terezinha Cardoso⁹; Raquel Tavares Boy da Silva¹⁰; Marcelo Nita⁴; Temis Maria Félix¹

1 - Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, Brasil.

2 - Departamento de Medicina Interna, Universidade Federal do Rio Grande do Sul

3 - Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública- EBMSP

4 - MAPESolutions, São Paulo, Brasil

5 - Policlínica Codajás, Manaus, Brasil

6 - Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Ribeirão Preto, Brasil

7 - Hospital Infantil Albert Sabin, Fortaleza, Brasil

8 - Hospital Pequeno Príncipe, Curitiba, Brasil

9 - Hospital de Apoio de Brasília, Brasília, Brasil

10 - Hospital Universitário Pedro Ernesto, Rio de Janeiro, Brasil

Introdução: A atrofia muscular espinhal-5q (AME) é uma doença genética rara caracterizada por atrofia e fraqueza muscular progressiva, cujo curso clínico foi drasticamente modificado pelo surgimento de terapias avançadas específicas. Há escassez de dados sobre desfechos centrados no paciente e sobre custos relacionado ao cuidado dos pacientes com AME no Brasil. **Objetivo:** Avaliar a qualidade de vida e os custos associados à jornada assistencial de pacientes brasileiros com AME. **Método:** Estudo prospectivo (com coleta transversal) realizado em clínicas e hospitais associados à Rede RARAS. Foram aplicados os questionários de qualidade de vida *Pediatric Quality of Life Inventory* (PedsQL) e EuroQoL-5D (EQ-5D) e o questionário de satisfação do paciente *Net Promoter Score* (NPS). Os custos totais foram estimados pelo método *Time-Driven Activity-Based Costing* (TDABC). **Resultados:** O escore médio (desvio-padrão) no PedsQL (n=34) foi de 56,57 (12,01) na impressão dos cuidadores (n=29) e de 57,61 (15,30) na impressão do paciente (n=5); e no EQ-5D (n=8), foi de 0,40 (0,21) para utilidade e de 59,62 (31,55) em escala análogo-visual. A média do escore de satisfação foi 5,33 (4,88) para o tratamento medicamentoso e 9,26 (2,17) para a equipe de cuidado. O custo médio da jornada do paciente foi estimado em R\$ 6.481.249,00. **Conclusão:** Há importante redução da qualidade de vida dos pacientes com AME no Brasil, sendo os dados gerados sobre custos da jornada do paciente fundamentais para pautar a incorporação de novas tecnologias de saúde para esta condição no país.

Palavras-chave: atrofia muscular espinhal, valor em saúde, qualidade de vida, desfecho centrado no paciente.