



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS - FEDERAL Nº 0338/2025

Rio de Janeiro, 06 de março de 2025.

[REMOVIDO], ajuizado por [NOME]

A presente ação se refere à solicitação da fórmula isenta de metionina, composta por mistura de aminoácidos essenciais e não essenciais, enriquecida de vitaminas e minerais (HCysMed B Plus).

Em documento médico acostado (Evento 1, ANEXO2, Página 18), emitido em 06 de janeiro de 2025, em impresso do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira, pela[NOME] [REGISTRO] consta que o Autor, 11 anos de idade, foi diagnosticado com Homocistinúria clássica não responsiva à vitamina B6 (CID-10: E72.1) e apresenta ao exame deficiência intelectual; osteopenia e luxação de cristalino. Quanto aos exames laboratoriais realizados pelo Autor em 25 de novembro de 2024 - homocisteína: 297,8µmol/L e após duas semanas recebendo 500mg de vitamina B6, em 27 de dezembro de 2024, homocisteína 312,5µmol/L e cromatografia de aminoácidos evidenciou metionina acima do limite de normalidade – metionina 179 (valor de referência 14 a 37) dessa forma, confirmando o diagnóstico seguindo o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da Homocistinúria Clássica, publicado pela portaria conjunta nº 03, de 17 de janeiro de 2020. Foram prescritos para o Autor os seguintes suplementos de uso contínuo:

- Ácido fólico 5mg/comprimido – 1 comprimido uma vez ao dia, totalizando 30 comprimidos/mês;
- Piridoxina 100mg/comprimido – 5 comprimidos/dia, totalizando 150 comprimidos/mês;
- Vitamina D 1000 UI/comprimido – 1 comprimido/dia, totalizando 30 comprimidos/mês;
- Carbonato de Cálcio 500mg - 2 comprimidos/dia, totalizando 60 comprimidos/mês;



- Vitamina B12 1000mcg/comprimido – 1 comprimido/dia, totalizando 30 comprimidos/dia;
- Ômega 3 - 500mg/dia – 1 cápsula/dia, totalizando 30 cápsulas/mês.

Cumprir informar que os suplementos acima mencionados foram prescritos, contudo não foram pleiteados. Foi informado ainda, que o Autor necessita de restrição dietética de proteínas ricas em metionina, com reposição de aminoácidos essenciais, através de fórmula especial isenta de metionina, mas que oferta outros aminoácidos essenciais (Evento 1, ANEXO2, Página 18), conforme descrito abaixo:

- Fórmula (HCys Med B Plus) – 2 medidas (12g) três vezes ao dia = 36g/dia, totalizando 3 latas de 500g mensais.
- Produtos hipoproteicos (pães, massas, biscoitos) das marcas Loprofin (Empresa Danone Nutrícia) ou Mevália (CMW saúde).

Os erros inatos do metabolismo consistem numa condição genética em que uma mutação ao nível dos genes que codificam enzimas envolvidas num determinado processo metabólico; tal mutação origina a deficiência de uma enzima, o que faz com que o processo metabólico não ocorra. Dentre eles estão as aminoacidopatias (fenilcetonúria, doença da urina do xarope de bordo - MSUD, homocistinúria, tirosinemias, entre outras), as acidemias orgânicas (acidemias metilmalônica, propiônica, isovalérica, entre outras), os defeitos do ciclo da ureia (deficiência de ornitina transcarbamilase e citrulinemia, por exemplo), a intolerância aos açúcares (galactosemia, intolerância hereditária a frutose), as intoxicações por metais (doença de Wilson, hemocromatose, etc). Todas estas condições apresentam alguma semelhança em relação as manifestações clínicas: não prejudicam o desenvolvimento embrionário, os pacientes apresentam um intervalo variável livre de sintomas desde o nascimento até que os sinais e sintomas de “intoxicação” se manifestem, quer de forma aguda (vômitos, coma, falência hepática, complicações tromboembólicas) ou crônica (déficit de crescimento e desenvolvimento, alterações visuais, cardiomiopatia, sintomas psiquiátricos).

A homocistinúria clássica (HCU) ou deficiência de cistationina β -sintase (CBS) é um erro inato do metabolismo, de herança autossômica recessiva, causado pela presença de variantes patogênicas bialélicas no gene CBS. A atividade da CBS é dependente de piridoxina



(vitamina B6), em um ciclo no qual participam também o ácido fólico e a vitamina B12. Na HCU, a atividade deficiente de CBS leva ao acúmulo de metionina, homocisteína e seus derivados, e à deficiência de cistationina e de cisteína. Em caso de diagnóstico e tratamento tardios, o paciente com HCU pode apresentar um quadro clínico clássico caracterizado por comprometimento ocular (ectopia lentis, miopia, glaucoma, descolamento de retina, entre outros), esquelético (escoliose, osteoporose, vértebras biconcavas, espículas metafisárias, pés cavos, palato arqueado, aumento do tamanho de ossos longos, dolicoestenomelia, aracnodactilia, entre outros), vascular (tromboembolismo, flush malar, livedo reticularis) e neurológico (acidentes vasculares cerebrais, manifestações psiquiátricas, deficiência intelectual, sinais extrapiramidais, anormalidades eletroencefalográficas entre outros). A HCU é uma doença multissistêmica, de curso lento e progressivo, na qual os recém-nascidos não apresentam manifestações clínicas. Os primeiros sinais são inespecíficos e podem surgir nos lactentes. A HCU pode ser classificada em três formas segundo o teste de suplementação/responsividade: Forma responsiva à piridoxina: inclui pacientes que, em uso de piridoxina, têm seus níveis plasmáticos de homocisteína reduzidos para abaixo de 50micromol/L. Representa cerca de 13% dos casos identificados em triagem neonatal e 47% dos casos diagnosticados tardiamente; Forma não-responsiva à piridoxina: inclui pacientes que, em uso de piridoxina, não têm seus níveis plasmáticos de homocisteína reduzidos abaixo de 50 micromol/L, e que mantêm esses níveis acima de 80% dos níveis basais após o teste de responsividade. Representa cerca de 78% dos casos identificados em triagem neonatal e 43,7% dos casos diagnosticados tardiamente e forma com resposta intermediária à piridoxina: inclui pacientes que, em uso de piridoxina, não têm seus níveis plasmáticos de homocisteína reduzidos para abaixo de 50micromol/L, mas que mantêm esses níveis abaixo de 80% dos níveis basais após teste de responsividade. Representa cerca de 9% dos casos identificados em triagem neonatal e 12,7% dos casos diagnosticados tardiamente. Atualmente, existem três modalidades de tratamento reconhecidas para HCU. Para aqueles indivíduos que são responsivos à piridoxina, o tratamento consiste na administração de cloridrato de piridoxina em combinação com o ácido fólico. Os pacientes parcialmente responsivos recebem cloridrato de piridoxina em combinação com o ácido fólico, dieta com restrição de metionina e fórmula metabólica isenta de metionina (FMIM). Para pacientes não-responsivos à piridoxina, o tratamento é baseado em



dieta isenta de proteínas de alto valor biológico, de origem animal, e restrita em alimentos de origem vegetal com alto teor de metionina e utilização de FMIM. Ácido fólico e vitamina B12 devem ser prescritos, esta última quando houver deficiência³.

A esse respeito, participa-se que o uso do tratamento dietético (dieta com restrição de proteínas naturais e de fórmula isenta de metionina, como a marca prescrita (HCys Med B Plus) deve ser considerado para os pacientes que não atingiram níveis ideais de homocisteína, que deve ser mantida abaixo de 50 µmol/L com a suplementação de piridoxina. A dieta pode ser usada como único tratamento ou como terapia adjuvante juntamente com a piridoxina. Nesse contexto, foi informado, em documento médico acostado (Evento 1, ANEXO2, Página 18) que o Autor “em 25 de novembro de 2024: homocisteína: 297,8 e após duas semanas recebendo 500mg de vitamina B6, em 27 de dezembro de 2024: homocisteína 312,5”, sendo assim, o exame laboratorial mostrou homocisteína plasmática ainda elevada.

Acrescenta-se que, como se faz necessária restrição de alimentos fontes de metionina (precursor da homocisteína) em portadores de homocistinúria e como não é possível a realização de uma dieta restrita somente em um aminoácido isolado, acaba sendo prescrita dieta hipoproteica aos pacientes e portanto, a fórmula prescrita se faz necessária para a reposição de aminoácidos essenciais que serão retirados da dieta destes indivíduos, evitando assim, a ocorrência de desnutrição e de catabolismo proteico, os quais podem aumentar a homocisteína.

Portanto, diante o exposto, o uso de fórmula de aminoácidos isenta de metionina como a opção prescrita (HCys Med B Plus) está indicado ao quadro clínico que acomete o Autor.

A título de informação, a recomendação nutricional para adolescentes do sexo masculino para faixa etária em que a Autor [NOME], 11 anos de idade (carteira de identidade - Evento1_ANEXO2_pág. 1) é de, aproximadamente, 34g/dia. A quantidade diária prescrita (36g/dia - Evento 1, ANEXO2, Página 18) de fórmula de aminoácidos isenta de metionina da marca HCys Med B Plus proporcionaria ao Autor um adicional proteico diário de 28,2g. Contudo, não foi acostado o plano alimentar do Autor (alimentos in natura prescritos para serem ingeridos diariamente, com quantidades e horários) tampouco foram informados seus dados antropométricos (minimamente peso e estatura), impossibilitando assim, de realizar inferências



seguras acerca da quantidade diária prescrita da fórmula de aminoácidos pleiteada, ou seja, se a mesma é insuficiente ou excedente ao atendimento das necessidades proteicas diárias do Autor.

Insta esclarecer ainda que produtos nutricionais industrializados não são medicamentos, e sim um recurso nutricional em condições clínicas específicas (temporárias ou crônicas) e, diante disto, requerem reavaliações periódicas, a fim de verificar o quadro clínico e a possibilidade de alteração na conduta dietoterápica. Ademais, a delimitação de tempo é necessária, pois a recomendação da quantidade deve ser revista periodicamente em função do peso corporal, estado nutricional e consumo alimentar. Portanto, sugere-se a delimitação do tempo de uso do produto nutricional prescrito.

Considerando as questões abordadas acima, embora a utilização da fórmula de aminoácidos isenta de metionina esteja indicada ao quadro clínico do Autor, para inferências seguras acerca da quantidade prescrita, seriam necessárias informações adicionais, a saber: i) plano alimentar atual (alimentos in natura usualmente ingeridos em um dia e suas respectivas quantidades e horários, bem como a sua aceitação); ii) dados antropométricos atuais (minimamente peso e estatura) e iii) delimitação do período de uso da fórmula prescrita e pleiteada.

Quanto a marca prescrita de fórmula isenta de metionina HCys Med B Plus, informa-se que há outros produtos disponíveis no mercado equivalentes a marca descrita devidamente registradas junto à ANVISA, que também atenderiam às necessidades do Autor, permitindo a ampla concorrência, em conformidade com Lei 14.133/2021, que institui normas para licitações e contratos da Administração Pública.

Cumprir informar que, a Portaria SCITIE/MS nº 32, de 24 de julho de 2019, tornou pública a decisão de incorporar a fórmula metabólica isenta de metionina para homocistinúria clássica, conforme Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Ministério da Saúde, no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS. Todavia, em consulta ao Sistema de Gerenciamento de Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS (SIGTAP), na competência de março de 2025, não foi encontrado código de procedimento para dispensação administrativa deste item, no âmbito do SUS. Acrescenta-se que a referida fórmula não integra



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

nenhuma lista oficial para dispensação pelo SUS no âmbito do município e do Estado do Rio de Janeiro.

É o parecer.

À 35ª Vara Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro,
para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.