



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0694/2025

Rio de Janeiro, 22 de maio de 2025.

[REMOVIDO], ajuizado por [NOME].

Refere-se ao Autor, 49 anos (DN: 15/02/1976), previamente hígido e sem comorbidades crônicas conhecidas, apresenta quadro clínico caracterizado por fraqueza muscular proximal de início insidioso e progressivo, com duração aproximada de 15 anos. Foi realizado estudo genético molecular, que identificou mutações bialélicas no gene GAA, resultando em atividade deficiente da enzima alfa-glicosidase ácida, confirmando o diagnóstico de Doença de Pompe de início tardio. A Doença de Pompe de início tardio possui apresentação clínica variável e é frequentemente subdiagnosticada devido à progressão lenta e aos sintomas inespecíficos. O diagnóstico diferencial inclui outras miopatias metabólicas, distrofias musculares de cinturas, polimiosite, miopatias mitocondriais e miopatias endócrinas. A presença de fraqueza simétrica proximal, preservação da sensibilidade e reflexos, padrão miopático na eletroneuromiografia e alterações musculares específicas na ressonância magnética, associadas à confirmação genética, permite o diagnóstico definitivo. Consta solicitação de alfa-arglicosidase (Myozyme®) 20mg/kg a cada 14 dias por infusão intravenosa, dose total de 1260mg por infusão. Foi mencionada a Classificação Internacional de Doenças (CID-10): E74.0 - Doença de depósito de glicogênio (Evento 1, ANEXO6, Página 1; Evento 1, ANEXO7, Páginas 1-3).

Informa-se que o medicamento alfa-arglicosidase 50mg (Myozyme®) está indicado em bula para o tratamento da Doença de Pompe (deficiência da enzima alfa glicosidase).

A alfa-arglicosidase 50mg foi incorporada pelo SUS para casos de Doença de Pompe (DP) de início precoce, conforme as Recomendações da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec).



Cabe ressaltar que na Doença de Pompe de início precoce os sintomas têm início antes dos 12 meses de idade. Na Doença de Pompe de início tardio o início dos sintomas ocorre após os 12 meses de vida (infância ou adolescência) ou já na vida adulta¹.

O Autor [NOME], no momento, 49 anos de idade, apresenta Doença de Pompe de início tardio. Para esses casos, o medicamento alfa- α -glucosidase foi avaliado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec), contudo ficou decidido a não incorporação ao SUS do medicamento para os casos de Doença de Pompe (DP) de início tardio.

A Comissão considerou que os benefícios apresentados nas evidências de eficácia são de qualidade metodológica associada e confiabilidade baixas, além de ainda apresentar um alto custo.

Diante o exposto, informa-se que apesar da alfa- α -glucosidase estar padronizada no SUS, considerando a fragilidade das evidências científicas disponíveis e avaliadas pela Conitec, o medicamento não está autorizado para os casos de Doença de Pompe de início tardio, inviabilizando o acesso do Autor [NOME], via administrativa.

Cabe acrescentar que, até o momento não existem alternativas medicamentosas específicas disponíveis no SUS para a forma tardia da doença (caso do Autor).

Acrescenta-se ainda que a doença de Pompe (DP) é uma doença genética rara. A incidência global da DP é estimada em 1/40.000, sendo de 1/138.000 para os grupos A e B e de 1/57.000 para os grupos C e D. Influência étnica é identificada, pois a incidência da doença é maior entre afro-americanos (1/12.000) e chineses (1/40.000 a 1/50.000). Dados obtidos a partir de registro internacional de pacientes com DP, independente da forma clínica, mostram que 53/763 (7%) pacientes são acompanhados na América Latina. Atualmente há, no Brasil, em torno de 106 pacientes em tratamento pela terapia de reposição enzimática (TRE) com DP5. Nesse sentido, o Ministério da Saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprovando as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS e instituiu incentivos financeiros de custeio. Ficou estabelecido que a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das



peças, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

Ainda de acordo com a referida Política, o Ministério da Saúde ficou responsável por estabelecer, através de PCDT, recomendações de cuidado para tratamento de doenças raras, levando em consideração a incorporação de tecnologias pela CONITEC, de maneira a qualificar o cuidado das pessoas com doenças raras.

Para o tratamento da Doença de Pompe, o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT)¹, aprovado por meio da Portaria Conjunta nº 12, de 03 de agosto de 2020, preconizou o medicamento pleiteado: alfa- α -glicosidase 50mg (autor [NOME]).

A alfa- α -glicosidase (Myozyme®) possui registro ativo na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA).

No que concerne ao valor do medicamento pleiteado, no Brasil para um medicamento ser comercializado no país é preciso obter o registro sanitário na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) e a autorização de preço máximo pela Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos (CMED).

Assim, considerando a regulamentação vigente, em consulta a Tabela de Preços CMED, o Alfa- α -glicosidase 50mg (Myozyme®) solução injetável frasco ampola possui preço de venda ao governo correspondente a R\$ 1.693,37, alíquota ICMS 0%.

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.