



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1325/2025

Rio de Janeiro, 19 de setembro de 2025.

Processo nº 5095081-42.2025.4.02.5101,
ajuizado por **P. A. M.**

A presente ação se refere à solicitação de **fórmula dietoterápica para leucínose isenta de leucina, isoleucina e valina e enriquecida com vitaminas e minerais** (MSUD med B).

Em documento médico acostado (Evento 1, ANEXO2, Páginas 36 e 37), consta que o Autor está em acompanhamento no Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG/UFRJ), devido a doença **genética metabólica pela deficiência da enzima enoil-coA hidratase 1 de cadeia curta mitocondrial**. A doença foi confirmada através de sequenciamento complexo do exoma com análise mitocondrial realizado em 23 de agosto de 2024. Essa doença é caracterizada por regressão do desenvolvimento na infância com comprometimento motor e da fala, hipotonia apnéia episódica, espasticidade e acidose metabólica com aumento de lactato, condições ameaçadoras à vida. A enzima enoil-coA hidratase está envolvida na beta oxidação de ácidos graxos de cadeia média e curta e no metabolismo do aminoácido valina, fazendo com que o paciente tenha dificuldade de metabolizar gorduras e proteínas. Foi prescrita a fórmula MSUD med B - 38,7 gramas por dia, totalizando 3 latas de 500g. Foram citados os códigos da Classificação Internacional de Doenças (CID-10): **E71.1 - Outros distúrbios do metabolismo de aminoácidos de cadeia ramificada** e **F84 - Transtornos globais do desenvolvimento**.

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 ocorra¹. Dentre eles estão as aminoacidopatias (fenilcetonúria, doença da urina do xarope de bordo - 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)².

¹ COSTA, S. F. Desordens no metabolismo dos aminoácidos. Universidade Fernando Pessoa. Porto. 2013. Disponível em: < <https://bdigital.ufp.pt/bitstream/10284/4084/1/Desordens%20no%20metabolismo%20dos%20amino%C3%A1cidos.pdf> > Acesso em: 19 set. 2025.

² GIUGLIANI, R.; SOUZA, C.F.M; SCHWARTZ, I.V. Treatment of inborn errors of metabolism. Jornal de Pediatria. 2008. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=s0021-75572008000500003&script=sci_arttext&tlng=en>. Acesso em: 19 set. 2025.



A **deficiência de enoil-CoA hidratase de cadeia curta (ECHS1)** é um erro congênito autossômico recessivo raro do metabolismo causado por variantes patogênicas no gene ECHS1. As manifestações clínicas comuns da deficiência de ECHS1 são distúrbios **neurológicos** (anormalidades de sinal nos gânglios da base, atraso no desenvolvimento, hipotonia, distonia, convulsões, encefalopatia, ataxia); **do crescimento** (falha no crescimento, microcefalia, restrição de crescimento intrauterino); **cardiovasculares** (miocardiopatia, hipertensão pulmonar); **oftalmológicos** (nistagmo, atrofia óptica, turvação da córnea); **bioquímicos/enzimáticos** (acidemia láctica) e sintomas semelhantes a síndrome de Leigh de início tardio foram relatados^{3,4}.

Diante do quadro clínico apresentado pelo Autor, deficiência da enzima enoil-coA hidratase 1 de cadeia curta mitocondrial **está indicado o uso de fórmula dietoterápica para leucínose isenta de leucina, isoleucina e valina (MSUD med B)**.

A respeito da quantidade diária prescrita da fórmula MSUD med B (38,7g/dia - Evento 1, ANEXO2, Página 36), participa-se que a mesma forneceria ao Autor um adicional energético e proteico diário de **112,6 kcal e 23,9g de proteína**. Ressalta-se que cabe ao profissional de saúde assistente a prescrição da quantidade mais adequada de fórmula especializada de maneira individualizada, mediante o genótipo da doença e subtipo, que se relaciona a diferentes níveis de atividade enzimática residual, e consequentemente, de tolerância à leucina e à ingestão de alimentos proteicos in natura, bem como idade, peso, e controle metabólico da doença³. Portanto, para o atendimento da quantidade diária prescrita seriam necessárias **3 latas de 500g/mês de MSUD med B**⁵.

Destaca-se que, indivíduos em uso de suplementos nutricionais industrializados necessitam de **reavaliações periódicas**, visando verificar a evolução do quadro clínico e a necessidade da permanência ou alteração da terapia nutricional inicialmente proposta.

Cumprido informar que, a fórmula **MSUD med B** se encontra na categoria de alimentos para dietas com restrição de nutrientes, sendo **dispensada da obrigatoriedade de registro** sanitário pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), conforme a RDC 240/2018.

Ressalta-se que a fórmula MSUD med B, **não integra nenhuma lista oficial para disponibilização gratuita através do SUS**, no âmbito do município e do Estado do Rio de Janeiro.

É o parecer.

À 33ª Vara Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

Elaborado pela equipe técnica do NATJUS-RJ.

3 Devi, ARR. Clinical, Biochemical and Molecular Characterization of Short-Chain Enoyl-CoA Hydratase (ECHS1) Deficiency. Neurology India 73(1):p 145-148, Jan-Feb 2025. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/40652483/>>. Acesso em: 19 set. 2025.

4 Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al. Mitochondrial Short-Chain Enoyl-CoA Hydratase 1 Deficiency. University of Washington, Seattle; 1993-2025. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/books/NBK542806/>>. Acesso em: 19 set. 2025.

5 CMW Saúde. MSUD med B. Disponível em: <https://www.cmwsaude.com.br/msudmed-b-plus?srsId=AfmBOoqh6DpUZO9lftOWEomIxH4g7o_9tVpBvXq9Vj-N3Fu9yVk996RQ>. Acesso em: 19 set. 2025.