



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 3063/2024.

Rio de Janeiro, 05 de agosto de 2024.

Processo nº 0005321-52.2016.8.19.0001,
ajuizado por

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas da **1ª Vara de Fazenda Pública** da Comarca da Capital do Estado do Rio de Janeiro, quanto ao medicamento **alfa-
alglicosidase 50mg** (Myozyme®).

I – RELATÓRIO

1. De acordo com o documento do instituto Nacional Fernandes Figueira (fls. 3455 a 3457) emitido em 17 de maio de 2024 pelo médico . Consta que o Autor é acometido de uma doença neuromuscular degenerativa por acúmulo de glicogênio denominada **Doença de Pompe (Glicogenose do tipo II)**. Trata-se de uma deficiência da enzima GAA (alfa glucosidase ácida) responsável pela degradação do glicogênio em açúcar intracelular (GAA; 3.2.1.2). Na sua falta, acumula-se glicogênio predominantemente nos músculos esqueléticos e respiratórios acarretando progressiva disfunção e destruição destes sistemas locomotores e respiratório.
2. O autor, atualmente nos seus 65 anos com grave fraqueza muscular axial grave, insuficiência respiratória crônica, mais acentuada quando deitado, e, comprometimento negativo considerável em sua qualidade de vida pelos questionários WhoQol. Os exames realizados mostram sinais clínicos progressivos compatíveis com atividade intensa da doença, entre eles: marcadores bioquímicos de destruição muscular aumentados (AST, ALT, CK); excreção aumentada urinária do tetraglicosídeo (metabólito secundário ao depósito glicogênico); ressonância magnética muscular revelando fibrose muscular com substituição de gordura na maioria dos músculos proximais e paravertebral; grave declínio da capacidade vital pulmonar forçada tanto em supino como sentado. O estudo genético confirmou a doença revelando um genótipo típico de doença da Pompe (c.-32-13-T>G/c.2560C>T).
3. Diante de tais resultados, consideramos que o paciente apresenta uma doença em estado grave, em plena atividade com importante comprometimento somático e funcional especialmente dos músculos respiratórios. Em consequência, o tratamento e manutenção do tratamento através da reposição enzimática com a **alfa-
alglicosidase 50mg** (Myozyme®) - 20mg/kg a cada duas semanas
4. Classificação Internacional de Doenças (CID-10) mencionada: **E74.0 - doença de depósito de glicogênio.**

II – ANÁLISE

DA LEGISLAÇÃO

1. A Política Nacional de Medicamentos e a Política Nacional de Assistência Farmacêutica estão dispostas, respectivamente, na Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017 e na Resolução nº 338/CNS/MS, de 6 de maio de 2004.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

2. A Portaria de Consolidação nº 6/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, dispõe, também, sobre a organização da assistência farmacêutica em três componentes: Básico, Estratégico e Especializado. E, define as normas para o financiamento dos componentes estratégico e especializado da assistência farmacêutica.
3. A Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, estabelece, inclusive, as normas de financiamento e de execução do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica no âmbito do SUS.
4. A Deliberação CIB-RJ nº 1.589, de 09 de fevereiro de 2012 relaciona os medicamentos disponíveis no âmbito do Estado do Rio de Janeiro e/ou Municípios definindo a Relação Estadual dos Medicamentos Essenciais (REME-RJ).
5. A Deliberação CIB-RJ nº 5.743 de 14 de março de 2019 dispõe sobre as normas de execução e financiamento do Componente Básico da Assistência Farmacêutica (CBAF) no âmbito do SUS no Estado do Rio de Janeiro e, em seu artigo 4º, estabelece o Elenco Mínimo Obrigatório de Medicamentos Essenciais do Componente Básico da Assistência Farmacêutica no Estado do Rio de Janeiro.
6. A Deliberação CIB-RJ nº 6.059 de 09 de janeiro de 2020 atualiza a Deliberação CIB nº 5.743 de 14 de março de 2019, no que tange aos repasses de recursos da União destinados ao Componente Básico da Assistência Farmacêutica.
7. A Resolução SMS nº 3733 de 14 de junho de 2018, definiu o elenco de medicamentos, saneantes, antissépticos, vacinas e insumos padronizados para uso nas unidades da Secretaria Municipal de Saúde do Rio de Janeiro, compreendendo os Componentes Básico, Hospitalar, Estratégico e Básico e Hospitalar, a saber, Relação Municipal de Medicamentos Essenciais no âmbito do Município do Rio de Janeiro (REMUME-RIO), em consonância com as legislações supramencionadas.
8. Portaria GM/MS Nº 3.132, de 19 de fevereiro de 2024 altera o Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação GM/MS nº 2, de 28 de setembro de 2017, para instituir a Câmara Técnica Assessora de Doenças Raras - CTA de Doenças Raras, no âmbito do Ministério da Saúde.

DO QUADRO CLÍNICO

1. A **doença de Pompe** (DP), também conhecida como glicogenose tipo II ou deficiência de maltase ácida é uma doença genética rara, de acometimento neuromuscular progressivo e frequentemente fatal nas formas mais graves, causada por variantes patogênicas bialélicas no gene GAA, localizado no cromossomo 17q25.2-q25.3. Em consequência, existe atividade deficiente da alfa glicosidase ácida (sinônimo: maltase ácida), enzima lisossômica que libera glicose a partir do glicogênio, conforme a demanda de energia celular. A deficiência dessa enzima leva a um acúmulo de glicogênio dentro dos lisossomos e do citoplasma de múltiplos tecidos, incluindo a musculatura lisa, esquelética e cardíaca. Esse acúmulo acaba danificando o funcionamento celular e destruindo as células, por hipertrofia e ruptura dos lisossomos. Associa-se a esse processo fisiopatológico um acúmulo do material a ser processado pelas vias autofágicas. Como regra, a atividade enzimática correlaciona-se com a idade de início e a taxa de progressão da doença, sendo algumas variantes responsáveis por ausência de atividade enzimática e resultando na DP de início precoce, infantil ou clássica - a forma mais grave da doença¹.

¹ BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Conjunta nº 12, de 03 de agosto de 2020. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Pompe. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/protocolo_uso/portaria-conjunta-pcdt-doena-de-pompe10-08-2020.pdf>. Acesso em: 05 ago. 2024.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

DO PLEITO

1. A **alfa-*alglicosidase*** (Myozyme®) é indicada para o uso prolongado, como terapia de reposição enzimática para o tratamento de pacientes com diagnóstico confirmado da doença de Pompe (deficiência da alfa glicosidase ácida)².

III – CONCLUSÃO

1. Trata-se de Autor com solicitação de **alfa-*alglicosidase* 50mg** (Myozyme®), com diagnóstico de **Doença de Pompe**, 65 anos de idade (**DP tardia**).

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

3. A **alfa-*alglicosidase* 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)³.

4. Cabe ressaltar que na **Doença de Pompe de início precoce** os sintomas tem 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 adulta**¹.

5. O Autor apresenta, no momento, **65 anos de idade**, entende-se que apresenta **Doença de Pompe de início tardio**. Para esses casos, o medicamento **alfa-*alglicosidase*** 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**⁴.

6. 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.

7. Diante o exposto, informa-se que apesar da **alfa-*alglicosidase* 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 ao medicamento, via administrativa.**

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

9. Acrescenta-se ainda que a **doença de Pompe** também conhecida como glicogenose tipo II ou deficiência de maltase ácida é uma doença genética rara, de acometimento neuromuscular progressivo e frequentemente fatal nas formas mais graves. 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 Raras⁵ tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da

²Bula do medicamento alfa-*alglicosidase* 50mg (Myozyme®) por Sanofi Medley Farmacêutica Ltda. Disponível em: <<https://consultas.anvisa.gov.br/#/bulario/q/?nomeProduto=MYOZYME>>. Acesso: 05 ago. 2024.

³ Ministério da Saúde. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec). Relatório de Recomendação Alfa-*alglicosidase* como terapia de reposição enzimática na doença de Pompe. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2019/Relatorio_AlfaAlglicosidase_Pompe.pdf. Acesso: 05 ago. 2024.

⁴ ⁴ Ministério da Saúde. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec). Relatório de Recomendação Alfa-*alglicosidase* como terapia de reposição enzimática na doença de Pompe de início tardio. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2021/20210602_Relatorio_617_Alfa-alglicosidase_DPIT_P24.pdf. Acesso: 05 ago. 2024.

⁵BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 3 de janeiro de 2014. Disponível: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html>. Acesso em: 05 ago. 2024.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

10. 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 raras⁶.

11. 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-**alglicosidase** 50mg (*autor não perfaz critérios de inclusão*).

12. A **alfa-**alglicosidase**** (Myozyme®) possui registro ativo na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA).

É o parecer.

À 1ª Vara de Fazenda Pública da Comarca da Capital do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

ALINE PEREIRA DA SILVA

Farmacêutica
CRF- RJ 13065
ID. 4.391.364-4

MILENA BARCELOS DA SILVA

Farmacêutica
CRF-RJ 9714
ID. 4391185-4

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277
ID. 436.475-02

⁶CONITEC. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. Relatório de Recomendação – Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Maio/2015. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/2015/relatorio_pcdt_doenasraras_cp_final_142_2015.pdf>. Acesso em: 05 ago. 2024.