Nota Técnica 568375

Data de conclusão: 08/09/2026 14:58:17

Paciente

Nome: [redacted]

Data de Nascimento: 29/04/2015

Idade: 11 anos

Sexo: Masculino

Cidade: Barueri/SP

Dados do Advogado do Autor

Nome do Advogado: -

Número OAB: -

Autor está representado por: -

Dados do Processo

Número do Processo: 5001763-85.2026.4.03.6703

Esfera/Órgão: Justiça Federal

Vara/Serventia: 6º Núcleo de Justiça 4.0

Tecnologia 568375

CID: Q77.4 - Acondroplasia

Diagnóstico: acondroplasia

Meio(s) confirmatório(s) do diagnóstico já realizado(s): Laudo médico.

Descrição da Tecnologia

Tipo da Tecnologia: Medicamento

Registro na ANVISA? Sim

Situação do registro: Válido

Nome comercial: -

Princípio Ativo: VOSORITIDA

Via de administração: SC

Posologia: vosoritida 1,2mg - aplicar 0,30 ml (após diluição conforme bula) em injeção subcutânea diária 1x ao dia. Uso contínuo.

Uso contínuo? -

Duração do tratamento: dia(s)

Indicação em conformidade com a aprovada no registro? Sim

Previsto em Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Min. da Saúde para a situação clínica do demandante? Não

O medicamento está inserido no SUS? Não

Oncológico? Não

Outras Tecnologias Disponíveis

Tecnologia: VOSORITIDA

Descrever as opções disponíveis no SUS e/ou Saúde Suplementar: Reabilitação física.

Existe Genérico? Não

Existe Similar? Não

Custo da Tecnologia

Tecnologia: VOSORITIDA

Laboratório: -

Marca Comercial: -

Apresentação: -

Preço de Fábrica: -

Preço Máximo de Venda ao Governo: -

Preço Máximo ao Consumidor: -

Custo da Tecnologia - Tratamento Mensal

Tecnologia: VOSORITIDA

Dose Diária Recomendada: -

Preço Máximo de Venda ao Governo: -

Preço Máximo ao Consumidor: -

Fonte do custo da tecnologia: -

Evidências e resultados esperados

Tecnologia: VOSORITIDA

Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia: A vosoritida é um produto biológico indicado para o tratamento da acondroplasia. Nessa condição, a ativação do gene FGFR3 inibe a proliferação e a diferenciação dos condrócitos, além de comprometer a síntese da matriz extracelular, resultando em prejuízo ao crescimento ósseo. A vosoritida atua inibindo a sinalização do FGFR3, promovendo a proliferação e a diferenciação dos condrócitos (5).

O estudo pivotal que analisou segurança e eficácia da vosoritida no tratamento da acondroplasia é um ensaio clínico randomizado, duplo-cego, de fase 3, multicêntrico que comparou a administração subcutânea de vosoritida uma vez ao dia com placebo em crianças a partir de 5 anos de idade (6). O estudo foi feito em 24 hospitais de sete países (Austrália, Alemanha, Japão, Espanha, Turquia, EUA e Reino Unido). Os 121 pacientes elegíveis tinham um diagnóstico clínico de acondroplasia, haviam participado durante 6 meses de um estudo de crescimento inicial e apresentavam entre 5 e 18 anos. A diferença média ajustada da velocidade de crescimento anualizada entre os pacientes do grupo vosoritida e do grupo placebo foi de 1,57 cm/ano em favor da vosoritida (IC95% de 1,22 a 1,93; $p < 0,0001$). Um total de 119 pacientes teve pelo menos um evento adverso; 59 (98%) no grupo vosoritida e 60 (98%) no grupo placebo. Nenhum dos eventos adversos relacionados ao tratamento foi considerado grave e nenhuma morte ocorreu. O principal evento relatado foi dor no local da injeção. Ao final das 52 semanas de acompanhamento os autores não observaram diferenças clinicamente significativas na mudança em relação ao início do estudo entre os grupos placebo e vosoritida na qualidade de vida relacionada à saúde, avaliada pelo Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) e pelo Quality of Life of Short Statured Youth (QoLISSY), nem na independência funcional, avaliada pelo Functional Independence Measure for Children (WeeFIM). Os autores informam que este estudo é limitado visto que não é possível avaliar o efeito do tratamento com vosoritida na altura final do adulto e como isso se relaciona com a funcionalidade, qualidade de vida e atividades da vida diária em pessoas com acondroplasia. Além disso, também é incerto se o tratamento com vosoritida melhorará a condição médica, complicações associadas à acondroplasia ou diminuirá a necessidade de intervenções cirúrgicas (6).

Este estudo teve seguimento em um estudo de extensão aberto onde todos os participantes receberam vosoritida em uma dose de 15 µg/kg/dia (7). Nas crianças randomizadas para vosoritida, a velocidade de crescimento anual aumentou de 4,26 cm/ano na linha de base para 5,39 cm/ano em 52 semanas e 5,52 cm/ano na semana 104. Em crianças que passaram de placebo para vosoritida no estudo de extensão, a velocidade de crescimento anualizada aumentou de 3,81 cm/ano na semana 52 para 5,43 cm/ano na semana 104. Não foram observados novos efeitos adversos da vosoritida. Por fim, um segundo estudo de seguimento foi publicado (8). No total, 119 crianças foram incluídas nesta extensão, com idade entre 5 e 18 anos no momento da triagem inicial. O acompanhamento médio foi de quatro anos, com

máximo de 6,2 anos, e a adesão ao tratamento foi elevada (97,3%). O grupo comparador foi formado por dados externos de crianças não tratadas com acondroplasia, provenientes do estudo CLARITY e dos braços placebo do estudo anterior. A velocidade de crescimento anualizada nos tratados foi semelhante à das crianças de estatura média antes da puberdade e consistentemente maior que a dos não tratados. A diferença média foi de +1,84 cm/ano em meninos e +1,44 cm/ano em meninas em comparação com controles, o que corresponderia a um ganho estimado de 20 cm para meninos e 16 cm para meninas ao longo do período de 11 anos de tratamento, dos 6 aos 16 anos de idade. Após 3 anos de tratamento, as crianças apresentaram em média 5,75 cm a mais de altura do que as não tratadas (IC95% 4,93 a 6,57; $p < 0,0001$). O escore Z de altura também melhorou de forma sustentada, tanto em relação ao padrão de acondroplasia quanto ao de estatura média (7). Todos estes estudos foram financiados pela indústria farmacêutica que produz o medicamento.

Em crianças menores do que 5 anos, um ensaio clínico randomizado de fase 2, duplo-cego, randomizado e controlado por placebo, foi realizado em 16 hospitais na Austrália, Japão, Reino Unido e Estados Unidos (9). Crianças menores de 60 meses com diagnóstico clínico de acondroplasia confirmado por teste genético e que haviam concluído um estudo de crescimento basal ou período de observação foram incluídas em uma das três coortes sequenciais com base na idade na triagem: 24-59 meses (coorte 1); 6-23 meses (coorte 2); e 0-5 meses (coorte 3). Cada coorte incluiu sentinelas que receberam vosoritida para determinar a dose diária apropriada do medicamento, com os demais participantes aleatoriamente designados (1:1) dentro de cada faixa etária (exceto no Japão, onde os participantes foram aleatoriamente designados dentro de cada coorte) para receber injeções subcutâneas diárias de vosoritida (30,0 µg/kg para lactentes de 0 a 23 meses; 15,0 µg/kg para crianças de 24 a 59 meses) ou placebo durante 52 semanas. O primeiro desfecho primário foi a segurança e a tolerabilidade, avaliadas em todos os participantes que receberam pelo menos uma dose do estudo. O segundo desfecho primário foi a alteração no escore Z de altura em 52 semanas em relação ao valor basal, analisada em todos os participantes aleatoriamente designados. Foram incluídos 75 participantes. Onze foram designados como sentinelas, enquanto 32 foram aleatoriamente designados para receber vosoritida e 32 placebo. Eventos adversos ocorreram em todos os 75 (100%) participantes (taxa anual de 204,5 eventos adversos por paciente no grupo vosoritida e 73,6 por paciente no grupo placebo), sendo a maioria reações transitórias no local da injeção e eritema no local da injeção. Eventos adversos graves ocorreram em três (7%) participantes do grupo vosoritida (diminuição da saturação de oxigênio, bronquiolite por vírus sincicial respiratório e síndrome da morte súbita infantil, e pneumonia) e em seis (19%) participantes do grupo placebo (epilepsia petit mal, autismo, gastroenterite, vômitos e infecção por vírus parainfluenza, insuficiência respiratória, fratura craniana e otite média). A diferença média dos mínimos quadrados na alteração do escore Z de altura em relação ao valor basal entre os grupos vosoritida e placebo foi de 0,25 (IC95% -0,02 a 0,53), sem significância estatística.

No seu relatório (3,4), a CONITEC fez uma revisão sistemática da literatura e foram incluídas seis publicações, referentes a dois ensaios clínicos com seguimentos abertos. Os estudos foram os mesmos descritos acima. A comissão interpretou que os estudos sugerem sinal favorável de benefício, especialmente no aumento da velocidade de crescimento anual (VCA) e na melhora gradual do escore Z de altura em crianças ≥ 5 anos, ambos com certeza moderada da evidência. Esses achados foram consistentes entre diferentes desenhos de estudo, mas apresentam incertezas importantes em conjunto, especialmente relacionadas a amostras pequenas, comparadores externos e ausência de controle nos seguimentos mais longos. Para

crianças de 2 a 4 anos, a evidência foi considerada ainda mais limitada, uma vez que é baseada em um único estudo clínico com ganho em relação ao placebo de 1,10 cm/ano (IC95% 0,13 a 2,07) para VCA e 0,33 (IC95% 0,00 a 0,67) para escore z de altura. Quanto à proporcionalidade corporal, os dados sugerem ausência de piora e possível pequena melhora em seguimentos prolongados. A evidência sobre qualidade de vida foi considerada limitada, uma vez que estudos de curto prazo não mostram diferenças relevantes e os resultados positivos de longo prazo são imprecisos e derivam de amostras pequenas e não controladas. O perfil de segurança mostra predominância de eventos adversos leves, com raros eventos graves. Persistem, contudo, incertezas sobre eventos ortopédicos pouco frequentes e sobre a imunogenicidade, cujos efeitos futuros ainda não são conhecidos. A comissão considerou que, de forma geral, o balanço benefício-risco aponta para potencial benefício, porém acompanhado de incerteza substancial, sobretudo em faixas etárias mais jovens e em seguimentos prolongados. Os estudos de mundo real incluídos nas evidências adicionais corroboram com os resultados observados nos ensaios clínicos, especialmente ao fornecer dados adicionais para crianças entre 2 e 4 anos, com baixa certeza no corpo de evidências. Esses estudos também ampliam a discussão sobre impacto clínico da vosoritida ao documentar mudanças funcionais e estruturais, apesar da incerteza importante nesses achados.

Por fim, um outro artigo de revisão que trata da abordagem aos pacientes com acondroplasia por médicos endocrinologistas traz uma importante observação de que, os valores de velocidade de crescimento descrito nos ensaios clínicos é um valor médio e que algumas crianças não apresentam aumento na velocidade de crescimento. Também ressalta que, até o momento, não há evidências de que o vosoritida altere o risco de desenvolver complicações ortopédicas ou médicas relacionadas à acondroplasia, incluindo estenose de forame magno ou estenose espinhal. Também destaca que é importante compartilhar com as famílias que existem outros medicamentos atualmente em ensaios clínicos e que o cenário de tratamento está em evolução (10).

Em relação à segurança, estudo com 230 participantes tratados com vosoritida até agosto de 2024 comparou as complicações observadas com dados de história natural (HN) (11). A maioria das complicações apresentou prevalência e incidência semelhantes ou inferiores às descritas na HN, incluindo desalinhamentos dos membros, estenose do forame magno e espinhal, alterações da coluna, hidrocefalia, complicações otorrinolaringológicas e dor. A descompressão do forame magno ocorreu em 3,0% dos participantes (5,9% entre os que iniciaram antes dos 2 anos), e a mortalidade bruta também foi inferior à HN. Entretanto, por se tratar de comparação indireta, sem grupo controle contemporâneo e com heterogeneidade entre os estudos, os resultados não permitem estabelecer causalidade ou confirmar efeito preventivo definitivo (11).

Custo:
Item: VOSORITIDA
Descrição: 1,2 MG PÓ LIOF SOL INJ SC CT 10 FA VD TRANS + 10 SER PREENC VD TRANS DIL X 0,6 ML + 10 AGU + 10 SER
Quantidade: 37
Valor unitário: R$ 44.038,19
Valor anual: R$ 1.629.413,03
Valor unitário considerado a partir de consulta de preço da tabela CMED. Preço máximo de venda ao governo (PMVG) em São Paulo (ICMS 18%). O PMVG é o resultado da aplicação do Coeficiente de Adequação de Preços (CAP) sobre o Preço Fábrica – PF, PMVG = PF(1-CAP).

O CAP, regulamentado pela Resolução nº. 3, de 2 de março de 2011, é um desconto mínimo obrigatório a ser aplicado sempre que forem realizadas vendas de medicamentos constantes do rol anexo ao Comunicado nº 15, de 31 de agosto de 2017 - Versão Consolidada ou para atender ordem judicial. Conforme o Comunicado CMED nº 5, de 21 de dezembro de 2020, o CAP é de 21,53%. Alguns medicamentos possuem isenção de ICMS para aquisição por órgãos da Administração Pública Direta Federal, Estadual e Municipal, conforme Convênio ICMS nº 87/02, sendo aplicado o benefício quando cabível.

A vosoritida é produzida pela Biomarin Brasil e comercializada com o nome comercial Voxzogo®. De acordo com a prescrição acostada aos autos e em consulta à tabela CMED em setembro de 2026, foi elaborada a tabela acima estimando o custo aproximado de um ano de tratamento.

No seu relatório, a CONITEC fez avaliação econômica do tratamento (3,4). Com o objetivo de avaliar a custo-efetividade da incorporação da tecnologia vosoritida no SUS, para pacientes a partir de 2 anos de idade com diagnóstico de acondroplasia cujas epífises ainda não estão fechadas, foi elaborado um modelo econômico, no formato de modelo de Markov, com um horizonte temporal de 16 anos. Como a literatura existente não indicou alterações em termos de complicações advindas da doença ou na sobrevida dos indivíduos que usaram o vosoritida, desenvolveu-se uma avaliação que utilizou como medidas de efetividade a variação do crescimento anual e a qualidade de vida, avaliada pelo Quality of Life in Short Stature Youth for Children (QoLISSY). As estratégias comparadas foram “Cuidados sintomáticos e de suporte” e vosoritida + “Cuidados sintomáticos e de suporte”. Comparando-se o custo destas estratégias, aquela com a vosoritida teve um custo incremental de cerca de 28 milhões de reais, associada ao incremento de 25,81 em cm ganhos ao longo do período avaliado e uma qualidade de vida, pelo QoLISSY, adicional de 10,77. A razão de custo-efetividade incremental (RCEI) para vosoritida foi de R$ 1.085.498,09 por cm ganho em altura, por ano de vida no período avaliado e uma RCEI (utilidade) de aproximadamente 2,6 milhões de reais por ano de vida ajustado por qualidade (QALY). Para avaliar o impacto financeiro da introdução da tecnologia vosoritida para pacientes a partir de 2 anos de idade com diagnóstico de acondroplasia cujas epífises ainda não estão fechadas, foi realizada uma análise de impacto orçamentário seguindo o preconizado nas Diretrizes metodológicas do Ministério da Saúde para tal. A população passível de tratamento, com 2 anos de idade no 1º ano da introdução da tecnologia, estaria em 109 indivíduos. Num cenário conservador que contemplasse 10% destes no 1º ano, seriam 11 pessoas, já num cenário moderado que se iniciasse com o tratamento de 20% da população alvo inicial, seriam 22 indivíduos. Com gastos no 1º ano de cerca de 10 milhões de reais e 20 milhões de reais, respectivamente por cenário. Ao longo de 5 anos em cada um dos cenários haveria, respectivamente, 833 e 1117 tratamentos com vosoritida custeados. Sendo o impacto orçamentário da ordem de 755 milhões de reais e 922 milhões de reais, nos cenários conservador e moderado, respectivamente. Na avaliação do demandante externo, considerando o uso da vosoritida para pacientes ≥6 meses, estima-se que 392 pacientes seriam tratados no primeiro ano e 816 no quinto. O market share projetado varia de 39,4% no início para 75% no último ano. Nesse cenário, o impacto orçamentário incremental foi de aproximadamente R$ 321 milhões no primeiro ano e cerca de R$ 2,4 bilhões ao final de cinco anos.

O National Institute for Health and Care Excellence (NICE), está realizando avaliação econômica da vosoritida para o tratamento da acondroplasia em menores de 18 anos, ainda

sem resultados publicados (12). O The National Centre for Pharmacoeconomics (NCPE) da Irlanda publicou estudo de custo-efetividade do uso da vosoritida no tratamento de acondroplasia em crianças a partir de dois anos de idade (13). O NCPE manifestou fortes preocupações quanto à suposição de que o aumento no crescimento ósseo promovido pela vosoritida possa reduzir complicações ou a mortalidade associada à acondroplasia. Concluiu-se que não há evidências clínicas de que o medicamento seja eficaz no tratamento das principais condições relacionadas, como estenose do forame magno, estenose espinhal ou genu varum. Também não há comprovação de eficácia em reduzir manifestações neurológicas em crianças menores de 2 anos, nem em tratar complicações em crianças de 2 a 4 anos, como obstrução das vias aéreas superiores, distúrbios do sono, apneia obstrutiva, perdas auditivas ou dificuldades de fala. Além disso, não há evidências de que a vosoritida diminua a necessidade de cirurgias para prevenir obstruções, reduza o risco de morte súbita ou tenha impacto na expectativa de vida de pacientes com acondroplasia. A RCEI em comparação ao tratamento padrão foi estimado em €429.810,00 por QALY.

Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia: Em crianças com acondroplasia confirmada geneticamente e maiores de 5 anos houve melhora na velocidade de crescimento, ainda sem evidência de melhora na funcionalidade ou das condições clínicas relacionadas à acondroplasia, incluindo estenose de forame magno ou estenose espinhal.

Recomendações da CONITEC para a situação clínica do demandante: Não Recomendada

Conclusão

Tecnologia: VOSORITIDA

Conclusão Justificada: Não favorável

Conclusão: A parte autora apresenta diagnóstico clínico de acondroplasia, conforme documentação constante nos autos. As evidências científicas disponíveis, provenientes de ensaios clínicos randomizados de boa qualidade metodológica, demonstram aumento da velocidade de crescimento e ganho adicional de estatura em comparação ao placebo. Entretanto, ainda não há comprovação de que esse benefício se traduza em melhora de desfechos clinicamente relevantes, como qualidade de vida, funcionalidade, independência, redução das complicações associadas à acondroplasia ou da necessidade de intervenções cirúrgicas, permanecendo também incertezas quanto aos resultados em longo prazo.

A tecnologia foi avaliada pela CONITEC, que concluiu pela não incorporação da vosoritida ao SUS, em razão da ausência de demonstração de benefícios clínicos relevantes além do crescimento linear, das incertezas quanto aos efeitos em longo prazo e da relação custo-efetividade desfavorável.

Assim, considerando que o benefício atualmente demonstrado restringe-se ao aumento do crescimento linear, sem comprovação de impacto em desfechos clínicos relevantes, aliado às incertezas sobre os benefícios em longo prazo e à decisão de não incorporação da tecnologia ao SUS pela CONITEC, emitimos parecer desfavorável à concessão judicial da tecnologia pleiteada.

Há evidências científicas? Sim

Justifica-se a alegação de urgência, conforme definição de Urgência e Emergência do CFM? Não

Referências bibliográficas:

1. Bacino CA. Achondroplasia: Clinical features, diagnosis, and management. Em. 2026. Disponível em: https://www.uptodate.com/contents/achondroplasia-clinical-features-diagnosis-and-management

2. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. Vosoritida para o tratamento de Acondroplasia. Ministério da Saúde; 2022. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/radar/2022/20221026_Alerta_MHTvosorititda.pdf/view

3. CONITEC, Ministério da Saúde. Vosoritida para tratamento de acondroplasia (ACH) em pacientes a partir de 6 meses de idade e cujas epífises não estão fechadas 2026. Disponível em:https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/2026/relatorio-de-recomendacao-no-1116-vosoritida-para-tratamento-de-acondroplasia-ach-em-pacientes-a-partir-de-6-meses-de-idade-e-cujas-epifises-nao-estao-fechadas.pdf

4. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde. Portaria SCTIE/MS nº 38, de 1º de julho de 2026. Diário Oficial da União. 2026 jul 3 ;Seção 1(123):191. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/portaria/2026/portaria-sctie-ms-no-38-de-1o-de-julho-de-2026/@@display-file/file

5. Agência Nacional de Vigilância Sanitária - Anvisa. Voxzogo (vosoritida): novo registro. Disponívelem:https://www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/medicamentos/novos-medicamentos-e-indicacoes/voxzogo-vosoritida-novo-registro

6. Savarirayan R, Tofts L, Irving M, Wilcox W, Bacino CA, Hoover-Fong J, et al. Once-daily, subcutaneous vosoritide therapy in children with achondroplasia: a randomised, double-blind, phase 3, placebo-controlled, multicentre trial. Lancet. 5 de setembro de 2020;396(10252):684–92. doi:10.1016/S0140-6736(20)31541-5 PubMed PMID: 32891212.

7. Savarirayan R, Tofts L, Irving M, Wilcox WR, Bacino CA, Hoover-Fong J, et al. Safe and persistent growth-promoting effects of vosoritide in children with achondroplasia: 2-year results from an open-label, phase 3 extension study. Genet Med. dezembro de 2021;23(12):2443–7. doi:10.1038/s41436-021-01287-7 PubMed PMID: 34341520; PubMed Central PMCID: PMC8327889.

8. Savarirayan R, Irving M, Wilcox WR, Bacino CA, Hoover-Fong JE, Harmatz P, et al. Sustained growth-promoting effects of vosoritide in children with achondroplasia from an ongoing phase 3 extension study. Med. 9 de maio de 2025;6(5):100566. doi:10.1016/j.medj.2024.11.019 PubMed PMID: 39740666.

9. Savarirayan R, Wilcox WR, Harmatz P, Phillips J, Polgreen LE, Tofts L, et al. Vosoritide therapy in children with achondroplasia aged 3–59 months: a multinational, randomised, double-blind, placebo-controlled, phase 2 trial. The Lancet Child & Adolescent Health. 1o de janeiro de 2024;8(1):40–50. doi:10.1016/S2352-4642(23)00265-1

10.Merchant N, Hoover-Fong J, Carroll RS. Approach to the Patient with Achondroplasia—New Considerations for Diagnosis, Management, and Treatment. J Clin Endocrinol Metab. 1o de julho de 2025;110(7):e2309–16. doi:10.1210/clinem/dgaf017

11. Savarirayan R, Hecht JT, Jayaram K, Ingole S, Dee A, Hoover-Fong J. Evaluating the impact of vosoritide on complications of achondroplasia. Genet Med. 2026 Jul;28(7):102584. doi: 10.1016/j.gim.2026.102584.

12. NICE. Vosoritide for treating achondroplasia in children and young people under 18 years [ID3807] [Internet]. Project information. Disponível em: https://www.nice.org.uk/guidance/awaiting-development/gid-ta10700

13. The National Centre for Pharmacoeconomics (NCPE). Vosoritide for the treatment

ofachondroplasia in patients aged two years and older whose epiphyses are not closed. [Internet]. 2023. Disponível em: https://www.ncpe.ie/wp-content/uploads/2023/09/Technical-Summary-Vosoritide-HTA-22028.pdf

NatJus Responsável: Nacional

Instituição Responsável: NAT-Jus Doenças Raras - HCPA/TelessaúdeRS

Nota técnica elaborada com apoio de tutoria? Não

Outras Informações: Conforme documentação anexada aos autos (Num. 596452040 - Pág. 1), a parte autora é portadora de acondroplasia, diagnóstico confirmado por análise molecular que evidenciou a presença de variante patogênica no gene FGFR3 posição chr4:1.804.392 - variação G>A - consequência p.Gly380Arg - ENST00000440486 - heterozigose. Apresenta baixa estatura grave e desproporcional, com encurtamento de membros e escore Z de estatura inferior a –3, sobretudo apendicular. Ao exame físico, observa-se macrocefalia, achatamento medial da face e mãos em tridente. Nas radiografias simples, apresenta redução do diâmetro longitudinal dos ossos tubulares, com encurtamento rizomélico de membros superiores e inferiores e retificação acetabular bilateral. Diante disso, foi indicado o medicamento vosoritida, motivo pelo qual pleiteia por via jurisdicional.

A acondroplasia é uma displasia óssea que afeta aproximadamente 1 em cada 20.000 nascidos vivos (1). É uma condição autossômica dominante que provoca uma displasia óssea resultante de uma mutação genética pontual no gene que codifica a porção da transmembrana do receptor 3 do fator de crescimento de fibroblastos (FGFR3), que é um importante regulador da atividade da placa de crescimento e do crescimento ósseo linear, entre outras funções, resultando no crescimento anormal do corpo (2).

Clinicamente é caracterizada por membros curtos e tronco normal (baixa estatura desproporcional), macrocefalia e hipoplasia facial com ponte nasal deprimida. Pacientes com acondroplasia podem ter atraso no desenvolvimento motor desde o início, mas a cognição é normal e apresentam expectativa de vida de aproximadamente 61 anos (2). A desproporção entre os segmentos corporais e os membros curtos tem repercussões importantes como limitações para cuidados pessoais e de higiene, deambulação independente e condução de veículos. As complicações associadas à acondroplasia incluem otite média recorrente, distúrbios respiratórios do sono, obesidade, arqueamento das pernas, estreitamento da coluna lombar e compressão medular cervical (1).

O tratamento da acondroplasia se concentra na maximização da capacidade funcional e no monitoramento, prevenção e tratamento de complicações. A fisioterapia é apropriada para aquelas crianças que apresentam atrasos nos marcos motores nos primeiros dois anos de vida. A terapia ocupacional é uma opção em indivíduos com acondroplasia para atingir seu melhor potencial funcional (1).