

NOTA TÉCNICA Nº 9672/2025 - NAT-JUS/SP

1. Identificação do solicitante

- 1.1. Solicitante: [REDACTED]
- 1.2. Processo nº 5000654-92.2023.4.03.6104
- 1.3. Data da Solicitação: 10/12/2025
- 1.4. Data da Resposta: 10/02/2026
- 1.5. Requerida: **SAÚDE PÚBLICA**

2. Paciente

- 2.1. Data de Nascimento/Idade: 28/02/2009 – 16 anos
- 2.2. Sexo: Masculino
- 2.3. Cidade/UF: Santos/SP
- 2.4. Histórico da doença: Cistinose Nefropática – CID E72.0

3. Quesitos formulados pelo(a) Magistrado(a)



TRIBUNAL DE JUSTIÇA DE SÃO PAULO
■ SECRETARIA DE GESTÃO DE PESSOAS
SGP 5 – Diretoria da Saúde



4. Descrição da Tecnologia

4.1. Tipo da tecnologia: MEDICAMENTO

Medicamento	Princípio Ativo	Registro na ANVISA	Disponível no SUS?	Opções disponíveis no SUS / Informações sobre o financiamento	Existe Genérico ou Similar?
CYSTAGON 150mg – 16cp/dia, contínuo (420cp/mês)	Cisteamina	Não. A medicação não tem registro na Anvisa.	Não	Transplante renal: indicado para doença renal crônica terminal. O transplante restaura a função renal, mas não previne manifestações extrarrenais, exigindo manutenção da cisteamina oral. Terapia de suporte: inclui reposição de perdas tubulares (eletrólitos, bicarbonato, fósforo, vitamina D), suporte nutricional, hormônio do crescimento, manejo de complicações endócrinas, musculares e oftalmológicas, conforme necessário.	Não

Medicamento	Marca Comercial	Laboratório	Apresentação	PMVG	Dose	Custo Anual*
CYSTAGON	Não consta na Tabela CMED					
CUSTO TOTAL ANUAL - PREÇO MÁXIMO DE VENDA AO GOVERNO				-		
MÉDICO PRESCRITOR				SAÚDE SUPLEMENTAR		

* Cálculo anual somente para medicamentos não incorporados na política pública do SUS, mas com registro na ANVISA, conforme Tema de Repercussão Geral nº 1234.

** Existe um parecer emitido pela própria Anvisa, datado de 26/09/2022, no qual este órgão emite parecer favorável a importação desta medicação para tratamento de quadro de cistinose nefropática. Disponível em: <https://www.gov.br/anvisa/pt-br/composicao/diretoriacolegiada/reunioes-da-diretoria/votos-dos-circuitos-deliberativos1/2022/cd-967-2022-voto.pdf>

4.2. Fonte do custo da tecnologia: Lista de preços CMED/Anvisa - Referência 01/2026.

4.3. Recomendações da CONITEC: () RECOMENDADO () NÃO RECOMENDADO (x) NÃO AVALIADO

Não existe avaliação da CONITEC sobre cisteamina ou cistinose nefropática.

5. Discussão

5.1. Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia

A cistinose nefropática é uma doença genética rara, de caráter hereditário autossômico recessivo, causada pelo acúmulo anormal de cristais de cistina dentro das células, resultante de defeito no transporte lisossômico do aminoácido cistina. Esse acúmulo provoca dano progressivo aos rins, levando à **síndrome de Fanconi**, caracterizada por perda de proteínas, glicose, fosfato e outros solutos na urina, além de insuficiência renal crônica que pode se desenvolver ainda na infância. A doença também afeta outros órgãos, como olhos, fígado, músculos e sistema endócrino, podendo causar fotofobia, distúrbios da visão, retardo do crescimento e problemas musculares.

O diagnóstico é feito por associação clínica, exames laboratoriais que evidenciam a perda tubular de solutos, análise de cristais de cistina na urina e confirmação genética.

O tratamento é principalmente **de suporte**, incluindo administração de cisteamina, que reduz a carga intracelular de cistina, reposição de solutos perdidos na urina e monitoramento contínuo da função renal, com o objetivo de retardar a progressão da insuficiência renal e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

Em crianças não tratadas, a cistinose é caracterizada por síndrome de Fanconi renal, baixo crescimento, raquitismo hipofosfatêmico/calcipênico, disfunção glomerular que leva à falência glomerular completa e acúmulo de cistina em quase todas as células, resultando em disfunção celular com comprometimento de tecidos e órgãos. Esta é a forma mais comum (95% dos indivíduos com cistinose). A criança típica não tratada apresenta baixa estatura, raquitismo e fotofobia (Nesterova, 2025).

As opções terapêuticas disponíveis para o tratamento da cistinose nefropática incluem (1) Cisteamina oral (cisteamina bitartrato, disponível como Cystagon® e Procysbi® nos EUA): é o tratamento específico de primeira linha, aprovado pelo FDA, capaz de reduzir em mais de 90% o conteúdo intracelular de cistina, retardando a progressão da doença renal e melhorando a sobrevida. A dose recomendada é de 60–90 mg/kg/dia de base livre (1,3–1,95 g/m²/dia), dividida a cada 6 horas (Cystagon®) ou a cada 12 horas (Procysbi®), com ajuste para manter a cistina leucocitária <1 nmol meia-cistina/mg proteína. O início precoce e a adesão rigorosa ao tratamento são fundamentais para melhores resultados. O tratamento deve ser mantido mesmo após transplante renal, pois previne complicações extrarrenais. (2) Cisteamina oftálmica (solução oftálmica de cloridrato de cisteamina 0,44%, Cystaran®): indicada para dissolução dos cristais de cistina na córnea, com posologia de 1 gota em cada olho 10–12 vezes ao dia. (3) Transplante renal: indicado para doença

renal crônica terminal. O transplante restaura a função renal, mas não previne manifestações extrarrenais, exigindo manutenção da cisteamina oral. (4) Terapia de suporte: inclui reposição de perdas tubulares (eletrólitos, bicarbonato, fósforo, vitamina D), suporte nutricional, hormônio do crescimento, manejo de complicações endócrinas, musculares e oftalmológicas, conforme necessário (Nesterova, 2025).

O National Institute for Health and Clinical Excellence (NICE) e a agência australiana de saúde Pharmaceutical Benefits Advisory Committee (PBAC) não avaliaram o uso da cisteamina para a cistinose nefropática.

O Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health (CADTH) recomenda a cisteamina de liberação prolongada para o tratamento da cistinose nefropática infantil em pacientes com mutação do gene transportador de cistina lisossômica, mas com redução significativa no preço do medicamento. Também avaliou o uso de cisteamina solução oftálmica para o tratamento de depósitos de cristais de cistina na córnea em adultos e crianças a partir dos 2 anos de idade com cistinose, recomendando o reembolso somente se o paciente tem diagnóstico de cistinose e evidência de depósitos de cristais de cistina na córnea, além da redução significativa no preço do medicamento.

A medicação não tem registro na Anvisa. Existe um parecer emitido pela própria Anvisa, datado de 26/09/2022, no qual este órgão emite parecer favorável a importação desta medicação para tratamento de quadro de cistinose nefropática (Disponível em:

<https://www.gov.br/anvisa/pt-br/composicao/diretoriacolegiada/reunioes-da-diretoria/votos-dos-circuitos-deliberativos1/2022/cd-967-2022-voto.pdf>)

5.2. Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia

Evitar evolução da doença e acometimento dos diversos órgãos que podem ser alvos da cistinose.

6. Conclusão

6.1. Parecer :

() Favorável

(X) Desfavorável

6.2. Conclusão Justificada

A cistinose nefropática é uma doença genética autossômica recessiva causada por mutações no gene CTNS, levando ao acúmulo de cistina lisossomal e dano multissistêmico progressivo, com insuficiência renal precoce e manifestações extrarrenais.

A ausência de aprovação da cisteamina, terapia padrão que depleta cistina intracelular e retarda a progressão da doença, representa um desafio clínico significativo, pois compromete o controle da evolução renal e das complicações sistêmicas (Santoro, 2025; Chang, 2025; Nesterova, 2025; Gahl, 2002). A literatura demonstra que o início precoce da terapia de depleção de cistina é determinante para prolongar a função renal e melhorar o crescimento linear (Gahl, 2002; Emma, 2021).

O manejo da cistinose nefropática sem cisteamina deve priorizar o suporte sintomático, reposição de perdas tubulares, manejo das complicações extrarrenais e transplante renal quando indicado. A participação em protocolos de pesquisa clínica pode ser considerada em centros especializados, sempre com monitoramento rigoroso.

A cisteamina oral (o medicamento usado no tratamento da cistinose nefropática) não possui registro sanitário junto à Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) para comercialização regular no Brasil.

Não existem estudos comparativos de custo-efetividade entre o tratamento específico e os tratamentos sintomáticos.

Justifica-se a alegação de urgência, conforme definição de urgência e emergência do CFM?

() SIM, com potencial risco de vida

() SIM, com risco de lesão de órgão ou comprometimento de função

(x) NÃO

7. Referências bibliográficas

Chang HE, Hossain MS, Song C, Surampudi N, Nesterova G, Gahl WA. Long-term outcomes in nephropathic cystinosis: a review. *Pediatr Nephrol.* 2025 May 14. doi: 10.1007/s00467-025-06790-6. Epub ahead of print. PMID: 40369127.

Emma F, Hoff WV, Hohenfellner K, Topaloglu R, Greco M, Ariceta G, Bettini C, Bockenhauer D, Veys K, Pape L, Hulton S, Collin S, Ozaltin F, Servais A, Deschênes G, Novo R, Bertholet-Thomas A, Oh J, Cornelissen E, Janssen M, Haffner D, Ravà L, Antignac C, Devuyt O, Niaudet P, Levtchenko E. An international cohort study spanning five decades assessed outcomes of nephropathic cystinosis. *Kidney Int.* 2021 Nov;100(5):1112-1123. doi: 10.1016/j.kint.2021.06.019. Epub 2021 Jul 6. PMID: 34237326.

Gahl WA, Thoene JG, Schneider JA. Cystinosis. *N Engl J Med.* 2002; 347:111-121. DOI: 10.1056/NEJMra020552

Nesterova G, Gahl WA. Cystinosis. 2001 Mar 22 [Updated 2025 Aug 14]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1400/>

Santoro A, Ferrara YV, De Angelis A. Therapeutic strategies in cystinosis: A focus on cysteamine and beyond. Exp Mol Pathol. 2025 Dec;144:104995. doi: 10.1016/j.yexmp.2025.104995. Epub 2025 Sep 4. PMID: 40912033.

8. Outras Informações – conceitos

ANS - Agência Nacional de Saúde Suplementar

A ANS é a agência reguladora do setor de planos de saúde do Brasil. Tem por finalidade institucional promover a defesa do interesse público na assistência suplementar à saúde, regulando as operadoras setoriais, contribuindo para o desenvolvimento das ações de saúde no país.

ANVISA - Agência Nacional de Vigilância Sanitária

A ANVISA é uma agência reguladora vinculada ao Ministério da Saúde e sua finalidade é fiscalizar a produção e consumo de produtos submetidos à vigilância sanitária como medicamentos, agrotóxicos e cosméticos. A agência também é responsável pelo controle sanitário de portos, aeroportos e fronteiras.

CONITEC – Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde. A CONITEC é um órgão colegiado de caráter permanente do Ministério da Saúde, que tem como função essencial assessorar na definição das tecnologias do SUS. É responsável pela avaliação de evidências científicas sobre a avaliação econômica, custo-efetividade, eficácia, a acurácia, e a segurança do medicamento, produto ou procedimento, e avaliação econômica: custo-efetividade.

RENAME - Relação Nacional de Medicamentos Essenciais

O RENAME é um importante instrumento orientador do uso de medicamentos e insumos no SUS. É uma lista de medicamentos que reflete as necessidades prioritárias da população brasileira, contemplando o tratamento da maioria das patologias recorrentes do país. https://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/relacao_nacional_medicamentos_2024.pdf

REMUME - Relação Municipal de Medicamentos Essenciais

A REMUME é uma lista padronizada de medicamentos adquiridos pelo município, norteadas pela RENAME (Relação Nacional de Medicamentos) que atende às necessidades de saúde

prioritárias da população, sendo um importante instrumento orientador do uso de medicamentos no município.

PROTOCOLOS CLÍNICOS E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS (PCDT) - regramentos do Ministério da Saúde que estabelecem critérios para o diagnóstico da doença ou do agravo à saúde; o tratamento preconizado, com os medicamentos e demais produtos apropriados, quando couber; as posologias recomendadas; os mecanismos de controle clínico; e o acompanhamento e a verificação dos resultados terapêuticos, a serem seguidos pelos gestores do SUS. São baseados em evidência científica e consideram critérios de eficácia, segurança, efetividade e custo-efetividade das tecnologias recomendadas.

FINANCIAMENTO DA ASSISTÊNCIA FARMACÊUTICA é de responsabilidade das três esferas de gestão do SUS, conforme estabelecido na Portaria GM/MS n. 204/2007, os recursos federais são repassados na forma de blocos de financiamento, entre os quais o Bloco de Financiamento da Assistência Farmacêutica, que é constituído por três componentes:

» **Componente Básico da Assistência Farmacêutica:** destina-se à aquisição de medicamentos e insumos no âmbito da Atenção Primária em saúde e àqueles relacionados a agravos e programas de saúde específicos, inseridos na rede de cuidados deste nível de atenção. O Componente Básico da Assistência Farmacêutica (Cbaf) inclui os medicamentos que tratam os principais problemas e condições de saúde da população brasileira na Atenção Primária à Saúde. O financiamento desse Componente é responsabilidade dos três entes federados. A responsabilidade pela aquisição e pelo fornecimento dos itens à população fica a cargo do ente municipal, ressalvadas as variações de organização pactuadas por estados e regiões de saúde.

» **Componente Estratégico da Assistência Farmacêutica:** financiamento para o custeio dos medicamentos destinados ao tratamento de patologias que, por sua natureza, possuem abordagem terapêutica estabelecida. Este componente é financiado pelo Ministério da Saúde, que adquire e distribui os insumos a ele relacionados. O Componente Estratégico da Assistência Farmacêutica (Cesaf) destina-se ao acesso dos medicamentos e insumos destinados aos agravos com potencial de impacto endêmico e às condições de saúde caracterizadas como doenças negligenciadas, que estão correlacionadas com a precariedade das condições socioeconômicas de um nicho específico da sociedade. Os medicamentos do elenco do Cesaf são financiados, adquiridos e distribuídos de forma centralizada, pelo Ministério da Saúde, cabendo aos demais entes da federação o recebimento, o armazenamento e a distribuição dos medicamentos e insumos dos programas considerados estratégicos para atendimento do SUS.

» **Componente Especializado da Assistência Farmacêutica:** este componente tem como principal característica a busca da garantia da integralidade do tratamento

medicamentoso, em nível ambulatorial, de agravos cujas abordagens terapêuticas estão estabelecidas em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT). Estes PCDT estabelecem quais são os medicamentos disponibilizados para o tratamento das patologias contempladas e a instância gestora responsável pelo seu financiamento. O Componente Especializado da Assistência Farmacêutica (Ceaf) é uma estratégia de acesso a medicamentos, no âmbito do SUS, para doenças crônico-degenerativas, inclusive doenças raras, e é caracterizado pela busca da garantia da integralidade do tratamento medicamentoso, em nível ambulatorial, cujas linhas de cuidado estão definidas em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) publicados pelo Ministério da Saúde. Os medicamentos que constituem as linhas de cuidado para as doenças contempladas neste Componente estão divididos em três grupos de financiamento, com características, responsabilidades e formas de organização distintas.

A autoria do presente documento não é divulgada, nos termos do artigo 3º, §1º, da Resolução nº 479/2022, do Conselho Nacional de Justiça.