



## **NOTA TÉCNICA 237/2021 - NAT-JUS/SP**

### **1. Identificação do solicitante**

- 1.1. Solicitante: **MMJD Dra. Rosana Ferri**
- 1.2. Origem: 2ª Vara Cível Federal de São Paulo
- 1.3. Processo nº: 5012297-64.2020.4.03.6100
- 1.4. Data da Solicitação: **15/03/2021**
- 1.5. Data da Resposta: **22/03/2021**

### **2. Paciente**

- 2.1. Data de Nascimento/Idade: 13/07/2019 – 1 ano e 9 meses
- 2.2. Sexo: feminino
- 2.3. Cidade/UF: São Paulo - SP
- 2.4. Histórico da doença: Aos 7 meses de vida (fevereiro/2020), apresentou resfriado, com coriza abundante, dificuldade de sucção, perda de peso, sem febre, sialorreia abundante, piora progressiva dos sintomas respiratórios, cardiomegalia e com necessidade de internação em Unidade de Terapia Intensiva (UTI), onde permaneceu internada por 2 meses, sendo necessário traqueostomia e gastrostomia. Realizada diagnóstico **Doença de Pompe (DP)**.

### **3. Quesitos formulados pelo Magistrado**

#### **4. Descrição da Tecnologia**

- 4.1. Tipo da tecnologia: medicamento - **Myozyme**
- 4.2. Princípio Ativo: ALFA-ALGLICOSIDASE
- 4.3. Registro na ANVISA: 1832603420014
- 4.4. O produto/procedimento/medicamento está disponível no SUS: sim



**PODER JUDICIÁRIO**  
**TRIBUNAL DE JUSTIÇA DO ESTADO DE SÃO PAULO**  
**SECRETARIA DE GESTÃO DE PESSOAS – SGP**  
**SUPERVISÃO DE SERVIÇO MÉDICO – 5.5.1**  
Rua Bela Cintra, nº 151 – 10º Andar – Sala 182 - Consolação – São Paulo – Capital  
CEP 01415-001 - Fones: 3256-3394 / 3258-9084

4.5. Descrever as opções disponíveis no SUS/Saúde Suplementar: Não há outras opções de tratamento medicamentoso específico para a doença. Apenas há a disponibilidade de tratamento de suporte com médicos especialistas e reabilitação, tratando as complicações clínicas associadas

4.6. Em caso de medicamento, descrever se existe Genérico ou Similar: não há

4.7. Custo da tecnologia:

4.7.1. Denominação genérica: ALFA-ALGLICOSIDASE

4.7.2. Laboratório: SANOFI MEDLEY FARMACÊUTICA LTDA.

4.7.3. Marca comercial: MYOZYME

4.7.3. Apresentação: 50 MG PO LIOF SOL INJ IV CT FA VD TRANS

4.7.4. Preço máximo de venda ao Governo: R\$ 1.530,89

4.7.5. Preço máximo de venda ao Consumidor: R\$ 1.962,83

4.8: Tratamento mensal:

4.8.1: Dose diária recomendada: 250 mg (5 frascos) a cada 15 dias

4.8.2: Custo mensal - preço máximo de venda ao Governo: R\$ 15.308,90

4.8.3. Custo mensal - preço máximo de venda ao Consumidor: R\$ 19.628,30

4.9. Fonte do custo da tecnologia: Lista de preços de medicamentos da ANVISA/CMED. Referência março/2021. Disponível em:

<https://www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/medicamentos/cmed/precos/capa-listas-de-precos>

4.10. Recomendações da CONITEC: Os membros da CONITEC presentes na 87ª reunião do plenário, realizada nos dias 3 e 4 de junho de 2020, deliberaram, por unanimidade, recomendar a aprovação da publicação do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Pompe, com indicação de uso de com diagnóstico de DP do tipo precoce (início dos sintomas até 12 meses de idade).

## **5. Discussão e Conclusão**

5.1. Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia/  
Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia:



**PODER JUDICIÁRIO**  
**TRIBUNAL DE JUSTIÇA DO ESTADO DE SÃO PAULO**  
**SECRETARIA DE GESTÃO DE PESSOAS – SGP**  
**SUPERVISÃO DE SERVIÇO MÉDICO – 5.5.1**  
Rua Bela Cintra, nº 151 – 10º Andar – Sala 182 - Consolação – São Paulo – Capital  
CEP 01415-001 - Fones: 3256-3394 / 3258-9084

A doença de Pompe (DP) é 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. A DP é causada pela atividade deficiente da alfa glicosidase, enzima lisossômica que libera glicose a partir do glicogênio, conforme a demanda de energia celular. A atividade deficiente desta enzima leva ao acúmulo de glicogênio dentro dos lisossomos e do citoplasma das células da musculatura lisa, esquelética e cardíaca. Este acúmulo acaba danificando o funcionamento celular e destruindo as células, por hipertrofia e ruptura dos lisossomos.

A DP pode ser classificada em grupos A, B, C e D de acordo com a idade do início dos sintomas, envolvimento cardíaco e velocidade de progressão da doença<sup>1</sup>. O grupo A é de pacientes com sintomas antes dos 12 meses de vida associada a cardiomiopatia hipertrófica. O grupo B também inicia sintomas antes dos 12 meses de vida, mas sem associação de cardiomiopatia hipertrófica. Os grupos A e B são chamados de forma precoce, e tem maior gravidade e maior mortalidade. O grupo C tem início dos sintomas após 12 meses de idade, mas ainda na infância. O grupo D são as formas mais tardias de manifestação no adulto. As formas mais tardias (C e D) têm evolução mais lenta. Assim, a DP precoce, originalmente descrita por Pompe em 1932, envolve pacientes com deficiência completa de alfa glicosidase ácida, com início dos sintomas em média entre 1,6 e 2 meses de vida, podendo se manifestar ainda intra-útero. Caracteriza-se pela presença de sintomas graves da doença, como fraqueza muscular generalizada, cardiomegalia e hipertrofia cardíaca.

Na DP tardia, o início dos sintomas ocorre após 12 meses de idade, podendo ocorrer na infância, durante a adolescência ou ainda na idade adulta. Esta forma apresenta evolução mais lenta e tem como características clínicas principais a miopatia, a insuficiência respiratória crônica e a ausência de cardiomiopatia hipertrófica. Os pacientes apresentam fraqueza muscular proximal dos membros inferiores, associada à escoliose, cifose, lordose e, conseqüentemente, a



**PODER JUDICIÁRIO**  
**TRIBUNAL DE JUSTIÇA DO ESTADO DE SÃO PAULO**  
**SECRETARIA DE GESTÃO DE PESSOAS – SGP**  
**SUPERVISÃO DE SERVIÇO MÉDICO – 5.5.1**  
Rua Bela Cintra, nº 151 – 10º Andar – Sala 182 - Consolação – São Paulo – Capital  
CEP 01415-001 - Fones: 3256-3394 / 3258-9084

grandes dificuldades motoras para as atividades diárias e para os exercícios. A fraqueza muscular coloca estes pacientes muito precocemente dependentes de cadeiras de rodas. A insuficiência respiratória crônica, também presente, causa fadiga, retenção de CO<sub>2</sub>, distúrbios e apneia do sono e é a grande causa de morbidade e mortalidade desta forma da doença. O diagnóstico da DP é realizado por meio da medida da atividade da alfa glicosidase ácida ou por meio da análise genética, em indivíduos com manifestações clínicas compatíveis (ou em risco aumentado de apresentá-las).

O tratamento e deve incluir o tratamento da cardiomiopatia, sessões de fisioterapia pela fraqueza muscular, cirurgias das contraturas articulares, suporte de nutrição e alimentação, além dos cuidados respiratórios, com deglutição e traqueostomia, se necessário. A prevenção das manifestações clínicas e o tratamento das manifestações já estabelecidas na DP são realizados com a terapia de reposição enzimática (TRE), administrando-se ao paciente alfa-alglicosidase, com resultados positivos em ensaios clínicos realizados nas diferentes formas da doença.

Alfa- alglicosidase possui registro na ANVISA para o uso prolongado, como TRE, para o tratamento de pacientes com diagnóstico confirmado da DP (deficiência da alfa glicosidase ácida).

Para pacientes com doença de Pompe precoce existem evidências de redução de mortalidade e tempo para início de ventilação mecânica, e benefício na cardiomiopatia, com uso de reposição enzimática.

A CONITEC avaliou uso da TRE com alfa-alglicosidase no tratamento da doença de Pompe, e foi publicado Protocolo Clínico e diretrizes Terapêuticas sobre doença Pompe de junho de 2020 ambos indicaram o uso de TRE apenas para forma precoce da doença.

5.3. Parecer

**( x ) Favorável**



**PODER JUDICIÁRIO**  
**TRIBUNAL DE JUSTIÇA DO ESTADO DE SÃO PAULO**  
**SECRETARIA DE GESTÃO DE PESSOAS – SGP**  
**SUPERVISÃO DE SERVIÇO MÉDICO – 5.5.1**  
Rua Bela Cintra, nº 151 – 10º Andar – Sala 182 - Consolação – São Paulo – Capital  
CEP 01415-001 - Fones: 3256-3394 / 3258-9084

( ) Desfavorável

5.4. Conclusão Justificada:

Pelo relatório médico a paciente apresenta Doença de Pompe precoce com indicação de tratamento com alfa-*glucosidase* conforme PCDT do Ministério da Saúde.

5.5. Referências bibliográficas:

1. [http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2020/Relatorio\\_de\\_Recomendacao\\_PCDT\\_Doenca\\_de\\_pompe\\_FINAL\\_529\\_2020.pdf](http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2020/Relatorio_de_Recomendacao_PCDT_Doenca_de_pompe_FINAL_529_2020.pdf)
2. van der Ploeg AT, Kruijshaar ME, Toscano A, Laforêt P, Angelini C, Lachmann RH, Pascual Pascual SI, Roberts M, Rösler K, Stulnig T, van Doorn PA, Van den Bergh PYK, Vissing J, Schoser B; European Pompe Consortium. European consensus for starting and stopping enzyme replacement therapy in adult patients with Pompe disease: a 10-year experience. *Eur J Neurol.* 2017 Jun;24(6):768-e31.
3. Tarnopolsky, M., Katzberg, H., Petrof, B., Sirrs, S., Sarnat, H., Myers, K., Khan, A. (2016). Pompe Disease: Diagnosis and Management. Evidence-Based Guidelines from a Canadian Expert Panel. *Canadian Journal of Neurological Sciences / Journal Canadien Des Sciences Neurologiques*, 43(4), 472-48
4. Llerena JC, Horovitz DM, Marie SK, Porta G, Giugliani R, Rojas MV, et al. The Brazilian consensus on the management of Pompe disease. *J Pediatr.* 2009;155(4 Suppl):S47-56.
5. Levine JC, Kishnani PS, Chen YT, Herlong JR, Li JS. Cardiac remodeling after enzyme replacement therapy with acid alpha-*glucosidase* for infants with Pompe disease. *Pediatr Cardiol.* 2008;29(6):1033-42.



**PODER JUDICIÁRIO**  
**TRIBUNAL DE JUSTIÇA DO ESTADO DE SÃO PAULO**  
**SECRETARIA DE GESTÃO DE PESSOAS – SGP**  
**SUPERVISÃO DE SERVIÇO MÉDICO – 5.5.1**  
Rua Bela Cintra, nº 151 – 10º Andar – Sala 182 - Consolação – São Paulo – Capital  
CEP 01415-001 - Fones: 3256-3394 / 3258-9084

6. Kishnani PS, Corzo D, Nicolino M, Byrne B, Mandel H, Hwu WL, et al. Recombinant human acid [alpha]-glucosidase: major clinical benefits in infantile-onset Pompe disease. *Neurology*. 2007;68(2):99-109.
7. Kishnani PS, Corzo D, Leslie ND, Gruskin D, Van der Ploeg A, Clancy JP, et al. Early treatment with alglucosidase alpha prolongs long-term survival of infants with Pompe disease. *Pediatr Res*. 2009;66(3):329-35.
8. van Gelder CM, Poelman E, Plug I, Hoogeveen-Westerveld M, van der Beek NAME, Reuser AJJ, et al. Effects of a higher dose of alglucosidase alfa on ventilator-free survival and motor outcome in classic infantile Pompe disease: an open-label single-center study. *J Inherit Metab Dis*. 2016;39(3):383-90.

**Considerações NAT-Jus/SP:** A autoria do presente documento não é divulgada por motivo de preservação do sigilo.

**Equipe NAT-Jus/SP**