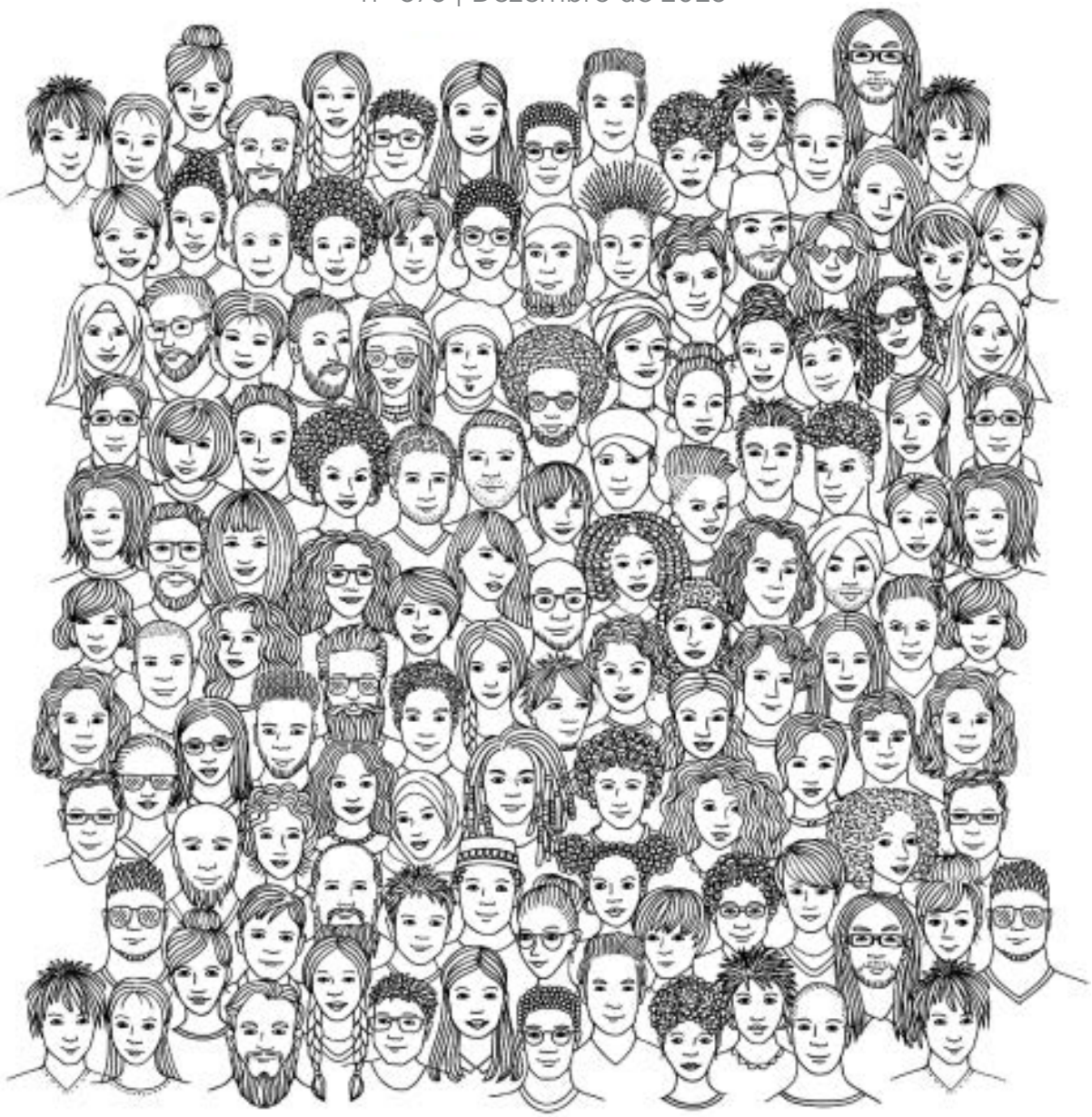
nº 575 | Dezembro de 2025



RELATÓRIO PARA SOCIEDADE

informações sobre recomendações de incorporação de medicamentos e outras tecnologias no SUS

ONASEMNOGENO ABEPARVOVEQUE

para o tratamento de Atrofia Muscular Espinhal (AME) 5q em pacientes menores de dois anos de idade com mutações bialélicas no gene de sobrevivência do neurônio motor 1 (SMN1) e diagnóstico clínico de AME do tipo I; ou mutações bialélicas em SMN1 e até 3 cópias do gene de sobrevivência do neurônio motor 2 (SMN2)

Conitec

2026 Ministério da Saúde.
É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte e que não seja para venda ou qualquer fim comercial.
A responsabilidade pelos direitos autorais de textos e imagens desta obra é do Ministério da Saúde.
Elaboração, distribuição e informações

MINISTÉRIO DA SAÚDE
Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde – SCTIE
Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde – DGITS
Coordenação de Incorporação de Tecnologias – CITEC
Esplanada dos Ministérios, bloco G, Edifício Sede, 8º andar CEP: 70058-900 - Brasília/DF
Tel.: (61) 3315-2848
Site: gov.br/conitec/pt-br
E-mail: conitec@saude.gov.br

Elaboração do relatório
Andrija Oliveira Almeida
Adriana Prates Sacramento

Revisão técnica
Andrea Brígida de Souza
Laura Mendes Ribeiro

Layout e diagramação
Ana Júlia Trovo da Mota
Patricia Mandetta Gandara

Supervisão
Luciene Fontes Schluckebier Bonan

ONASEMNOGENO ABEPARVOVEQUE

para o tratamento de Atrofia Muscular Espinhal (AME) 5q em pacientes menores de dois anos de idade com mutações bialélicas no gene de sobrevivência do neurônio motor 1 (SMN1) e diagnóstico clínico de AME do tipo I; ou mutações bialélicas em SMN1 e até 3 cópias do gene de sobrevivência do neurônio motor 2 (SMN2)

Indicação em bula aprovada pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa) em 29/5/2025 para o onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®):

Tratamento de pacientes pediátricos abaixo de 2 anos de idade com atrofia muscular espinhal (AME), com:

- Mutações bialélicas no gene de sobrevivência do neurônio motor 1 (SMN1) e diagnóstico clínico de AME do tipo I, ou;
- Mutações bialélicas no gene de sobrevivência do neurônio motor 1 (SMN1) e até 3 cópias do gene de sobrevivência do neurônio motor 2 (SMN2).

Indicação proposta pelo demandante para avaliação da Conitec*:

Tratamento de pacientes menores de 2 anos de idade com AME que apresentem: mutações bialélicas em SMN1 e diagnóstico clínico de AME do tipo I; ou mutações bialélicas em SMN1 e até 3 cópias de SMN2.

Recomendação final da Conitec:

Os membros do Comitê de Medicamentos da Conitec presentes na 147ª Reunião Ordinária, realizada em 8 de dezembro de 2025, deliberaram, por maioria simples, recomendar a não incorporação do uso de onasemnogeno abeparvoveque para o tratamento de AME 5q em pacientes menores de 2 anos de idade, com mutações bialélicas no gene SMN1 e diagnóstico clínico de AME tipo I, ou mutações bialélicas do gene SMN1 e até três cópias do gene SMN2.

Decisão final:

PORTARIA SCTIE /MS Nº 10/2026: Torna pública a decisão de não ampliar o uso, no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS, do onasemnogeno abeparvoveque para o tratamento de Atrofia Muscular Espinhal (AME) 5q em pacientes menores de dois anos de idade com mutações bialélicas no gene de sobrevivência do neurônio motor 1 (SMN1) e diagnóstico clínico de AME tipo I; ou mutações bialélicas no gene SMN1 e até três cópias do gene de sobrevivência do neurônio motor 2.

*De acordo com o §6º do art. 32 do Anexo XVI da Portaria de Consolidação GM/MS nº 1/2017, o pedido de incorporação de uma tecnologia em saúde deve ter indicação específica. Portanto, a Conitec não analisará todas as hipóteses previstas na bula em um mesmo processo.

O que é a atrofia muscular espinhal 5q?

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) 5q é a forma mais comum de um grupo variado de doenças neuromusculares caracterizadas por alterações genéticas que afetam os neurônios motores

espinhais, células nervosas envolvidas nos movimentos voluntários e involuntários do corpo. A AME 5q é causada por alterações no gene Sobrevivência do Neurônio Motor 1 (SMN1), causando deficiência na produção da proteína de Sobrevivência do Neurônio Motor (SMN), que é fundamental para o funcionamento das células nervosas responsáveis pelo controle dos músculos e de outros tecidos envolvidos em funções vitais do corpo.

A AME 5q pode ser classificada em AME tipo I, tipo II, tipo III e tipo IV. A gravidade da doença é determinada pelo gene de Sobrevivência do Neurônio Motor 2 (SMN2), que – assim como o SMN1 – também produz a proteína SMN, mas em menor quantidade e de forma menos eficiente. Desse modo, quanto maior o número de cópias de SMN2, menor a gravidade do quadro clínico.

A AME tipo I é expressão mais grave da AME 5q e os sintomas ocorrem nos primeiros seis meses de vida, piorando com o tempo. As manifestações mais comuns são fraqueza muscular, limitação de movimentos, dificuldade para respirar, engolir e tossir, falta de controle da cabeça, flacidez nos membros e redução ou ausência reflexos. Já na AME tipo II, os sintomas surgem entre seis e 18 meses de idade e são caracterizados por dificuldade ficar de pé ou andar independentemente, fraqueza predominante nos músculos próximos ao tronco e mais grave nos membros inferiores, ausência de reflexos, comprometimento da deglutição e da capacidade pulmonar na realização de trocas gasosas. Nos tipos III e IV, a doença tende a ser mais branda, os pacientes apresentam mais de três cópias de SMN2, os sintomas aparecem após os 18 meses de vida e a expectativa de vida é variável.

Estima-se a ocorrência de, aproximadamente, um a dois casos de AME por 100 mil pessoas e a frequência de um caso novo em 10 mil nascidos vivos, sendo a AME tipo I responsável por cerca de 60% de todos os casos.

O diagnóstico da condição de saúde inclui aspectos clínicos e genéticos, com base na avaliação dos sintomas e do histórico familiar.

Como os pacientes com atrofia muscular espinhal 5q são tratados no SUS?

O tratamento da AME envolve abordagem multidisciplinar realizada por equipe multiprofissional constituída por neurologistas, geneticistas e profissionais de reabilitação, além do aconselhamento familiar. Entre as diferentes estratégias para melhorar a função motora e a qualidade de vida do paciente, incluem-se terapias modificadoras da doença e terapia gênica, que são estratégias terapêuticas moleculares avançadas voltadas à reposição da proteína SMN. Nusinersena, risdiplam e onasemnogeno abeparvoveque são terapias medicamentosas atualmente disponíveis no SUS para tratamento da condição de saúde.

No Brasil, o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da Atrofia Muscular Espinhal 5q tipos I e II recomenda o uso dessas tecnologias no SUS, conforme a idade do paciente, o tipo de AME 5q que ele possui e a sua condição clínica:

a) nusinersena ou risdiplam: indicado para pacientes com AME 5q do tipo 1 pré-sintomáticos (diagnóstico genético confirmado de AME 5q e presença de até três cópias de SMN2) e sintomáticos (diagnóstico genético confirmado de AME 5q, presença de até três cópias de SMN2 e início dos sintomas até o sexto mês de vida) e para pacientes com AME 5q do tipo 2 pré-sintomáticos (diagnóstico genético confirmado de AME 5q e presença de até três cópias de SMN2) e sintomáticos (início dos sintomas entre 6 e 18 meses de vida, confirmado por diagnóstico genético e presença de até três cópias de SMN2 e até 12 anos de idade no início do tratamento; ou mais de 12 anos de idade no início do tratamento e preservada a capacidade de se sentar sem apoio e a função dos membros superiores);

b) onasemnogeno abeparvoveque: indicado para indivíduos com até seis meses de idade na data de solicitação do medicamento e idade máxima de sete meses na data de infusão do medicamento, diagnóstico genético confirmado de AME 5q tipo I, com até três cópias de SMN2, sem uso ventilação mecânica invasiva por mais de 16 horas por dia.

A administração simultânea desses medicamentos não está preconizada, assim como o uso de nusinersena ou risdiplam por pacientes que iniciaram o tratamento com onasemnogeno abeparvoveque.

Medicamento analisado: onasemnogeno abeparvoveque

O Supremo Tribunal Federal solicitou à Conitec a avaliação da ampliação de uso do onasemnogeno abeparvoveque para tratamento de pacientes menores de 2 anos de idade com AME 5q que apresentem mutações bialélicas em SMN1 e diagnóstico clínico de AME do tipo I ou mutações bialélicas em SMN1 e até três cópias de SMN2.

O onasemnogeno abeparvoveque é um tratamento que envolve a introdução de genes sadios com o uso de técnica de clonagem molecular por meio do vírus adeno-associado do sorotipo 9 (AAV9), um vírus capaz de atravessar a camada protetora das superfícies internas dos vasos sanguíneos do cérebro, transportar material genético e fornecer uma cópia totalmente funcional do gene codificador da proteína do SMN, responsável pela manutenção dos neurônios motores. O medicamento é administrado em dose única por via intravenosa, age na causa genética da AME 5q, tem início de efeito rápido, além de proporcionar uma expressão alta e contínua da proteína SMN.

Com relação às evidências clínicas analisadas, a certeza da evidência foi considerada muito baixa para a maior parte dos desfechos avaliados, tanto para o grupo de crianças tratadas com onasemnogeno abeparvoveque a partir de seis meses até 24 meses quanto naquelas que receberam o medicamento antes dos seis meses de idade.

Nesse sentido, as evidências apontam que, em crianças tratadas com onasemnogeno abeparvoveque a partir de seis meses até 24 meses, com uso prévio de nusinersena ou risdiplam em sua maioria e posterior em alguns casos, o tempo de vida após o diagnóstico manteve-se elevado. O alcance de marcos motores tais como a capacidade de sustentar a cabeça, de sentar-se sem apoio e de andar sem apoio foi identificado em até 100%, 92% e 37% dos indivíduos, respectivamente. Nesse grupo, os ganhos motores foram mais expressivos com a utilização da tecnologia avaliada do que com a do nusinersena isoladamente. A função respiratória apresentou evolução variada e os eventos adversos, especialmente os hepáticos, foram superiores naqueles que receberam o onasemnogeno abeparvoveque em comparação ao nusinersena, bem como em crianças com mais de oito meses de idade em relação às mais jovens.

De acordo com os estudos, nos pacientes tratados antes dos seis meses de idade, a terapia com o onasemnogeno abeparvoveque mostrou-se significativamente superior à progressão ininterrupta da AME em relação ao tempo de vida e à função motora e respiratória, bem como mais efetiva do que o tratamento com nusinersena para tempo de vida livre de progressão. Danos hepáticos, redução da contagem de plaquetas no sangue, trombose em pequenos vasos, alterações cardíacas e neurológicas foram os eventos adversos mais comuns relacionados ao uso da tecnologia avaliada.

Na avaliação econômica, foi analisada a relação entre os custos e os efeitos do onasemnogeno abeparvoveque no tratamento de pacientes menores de 2 anos de idade com AME com mutações bialélicas no gene SMN1 e diagnóstico clínico de AME do tipo I; ou mutações bialélicas no gene SMN1 e até 3 cópias do gene SMN2, em comparação com o tratamento com nusinersena e risdiplam, já disponível no SUS.

A avaliação considerou dois grupos, quais sejam, aqueles que receberam a tecnologia avaliada entre zero e seis meses de idade e aqueles que a utilizaram entre seis meses e dois anos de idade. No primeiro grupo, a estratégia de menor custo foi o risdiplam e, em comparação com esta terapia, o tratamento com onasemnogeno abeparvoveque tem custo adicional por benefício ganho de R$1.060.524,06 por ano de vida ajustado com qualidade. No segundo grupo de pacientes, o tratamento de menor custo foi o nusinersena. Ao ser comparado com este tratamento, a terapia com o onasemnogeno abeparvoveque resulta em um custo adicional por benefício ganho de R$ 1.701.484,27 por ano de vida ajustado com qualidade.

Estima-se que a ampliação de uso do onasemnogeno abeparvoveque no SUS para a população entre seis meses e dois anos de idade represente gastos adicionais de, aproximadamente, R$ 625 milhões a R$ 1 bilhão em cinco anos. Se for considerada a demanda aferida no repositório SABEIS (Sala Aberta de Inteligência em Saúde) para definir o número total de casos da doença, o custo seria de R$ 1.251.224.093,03 no cenário conservador com acesso inicial de 10% dos pacientes elegíveis e de R$ 1.475.813.034,19 no cenário pragmático com acesso inicial de 20% dos pacientes elegíveis, ao longo de cinco anos.

Perspectiva do Paciente

A Chamada Pública nº 65/2025 foi aberta durante o período de 14/7/2025 a 23/7/2025 e houve cinco inscritos. Os representantes titular e suplentes foram definidos por sorteio. A participante informou que reside em Águas Claras (DF) e relatou a sua experiência como mãe de uma criança, diagnosticada aos nove meses de idade, com AME tipo 2 com três cópias no gene SMN2. Ela informou ter percebido, já nos primeiros dias de vida, alguns sintomas tais como falta de força e dificuldade de sustentação do peito pela bebê durante a amamentação – o que gerou ferimentos nos seios maternos –, estalos nos ombros durante o banho, suor excessivo e tremores – aspectos que, segundo a participante, chamaram a atenção dos pais porque não foram observados nas suas outras três filhas no mesmo período de desenvolvimento. Posteriormente, ela destacou também ter identificado na criança, entre os seis e onze meses de vida, dificuldade de sentar-se sem apoio, desconforto em se manter na posição de bruços, fraqueza nas pernas, dificuldade de levantar-se do chão e de sustentar a cabeça na lateral.

De acordo com a representante, o acompanhamento pediátrico mensal foi realizado regularmente do nascimento até primeiro ano de vida da criança. Contudo, não obstante os relatos sobre as limitações motoras e outros sinais reportados à pediatra nas consultas de rotina, a condição de saúde só foi diagnosticada aos nove meses de vida da bebê, em 2020, por meio de testagem genética, realizada após o encaminhamento para assistência na Rede Sarah. Após o diagnóstico, foi iniciada a terapia com o nusinersena, sendo administradas quatro doses de ataque quando a menina tinha onze meses de idade, antes do tratamento com a tecnologia avaliada. Na sua percepção, o nusinersena apresentou resultados mais lentos quando comparados aos do onasemnogeno abeparvoveque.

O acesso ao tratamento com o onasemnogeno abeparvoveque ocorreu em 2020 por meio de campanha em redes sociais – protagonizada pela família para arrecadar fundos – e de complementação de valores pelo Ministério da Saúde para a compra do medicamento, por força de decisão judicial. Segundo a representante, a administração do onasemnogeno abeparvoveque foi realizado em Curitiba (PR), onde ela permaneceu com a criança por 40 dias para acompanhamento e monitoramento médico pós-infusão.

Ela ressaltou que, após uma semana da infusão do onasemnogeno abeparvoveque, foram registrados significativos avanços na função motora, no tônus e na força muscular da criança, identificando-se a facilidade de rolar, de sustentar o tronco, de elevar a cabeça e de levantar os membros inferiores na posição deitada. Ademais, ela também mencionou outros benefícios clínicos relativos à evolução de marcos motores, observados meses depois do tratamento, tais como permanecer confortavelmente de bruços, sentar-se com o tronco firme, ficar de pé, engatinhar, dar passadas laterais com apoio, andar, desenvolver movimentos finos, escalar o próprio corpo e rotacionar o tronco, além do ganho de força cervical. A representante ainda sublinhou a melhora da qualidade de vida da criança com a eliminação das infusões intratecais exigidas na terapia com o nusinersena.

Ademais, a participante afirmou que, 48 horas após a administração do medicamento avaliado, foram registrados eventos adversos tais como náuseas, vômitos, febre, desidratação, alteração de enzimas hepáticas e das plaquetas, que demandaram uma internação hospitalar de curta duração e foram controlados sem intercorrências.

No seu relato, a representante enfatizou a importância, desde o diagnóstico, do acompanhamento contínuo de pacientes com AME, por equipes multiprofissionais capacitadas, constituídas por terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos, fisioterapeutas e psicólogos. Segundo ela, as estratégias não medicamentosas têm um papel fundamental na abordagem desses pacientes, inclusive no ganho e na manutenção dos marcadores funcionais alcançados com o uso do onasemnogeno abeparvoveque. Nesse sentido, ela informou que sua filha teve acesso ao cuidado multidisciplinar e multiprofissional desde o diagnóstico da condição de saúde e esse acompanhamento ainda é mantido regularmente após o tratamento com a tecnologia em avaliação.

Ao ser perguntada se tinha conhecimento sobre a experiência de famílias de crianças com AME que não tiveram acesso ao medicamento analisado, ela respondeu ter uma sobrinha com a condição de saúde e atualmente com 19 anos de idade, com limitações motoras que a impedem de segurar um talher. Além disso, informou conhecer crianças que não conseguem andar e têm complicações por comorbidades, sobretudo, respiratórias.

Ao ser questionada sobre a relevância da divulgação de informações acerca dos critérios de uso da tecnologia, disse considerar importante a qualificação da comunicação sobre as indicações do medicamento. Quando indagada sobre o acesso à assistência multidisciplinar para o tratamento da sua filha, ela afirmou que o cuidado multiprofissional é disponibilizado pelo plano de saúde, tanto em domicílio quanto em unidades de saúde. Entretanto, enfrentou muita dificuldade junto à operadora para conseguir profissionais capacitados e tratamento adequado às necessidades de saúde da criança.

Por fim, quando sondada acerca das dificuldades relativas ao diagnóstico da condição de saúde de sua filha, ela destacou o desconhecimento de profissionais médicos sobre a AME e a ausência de escuta clínica qualificada – o que, na sua perspectiva, pode retardar o diagnóstico e comprometer a saúde do paciente. Nesse contexto, a representante mencionou avanços no processo de identificação da condição de saúde e no acesso oportuno ao tratamento adequado a partir da inclusão do teste diagnóstico na triagem neonatal no SUS.

O vídeo da 143ª Reunião Ordinária pode ser acessado aqui.

Recomendação inicial da Conitec

A Conitec recomendou inicialmente a não ampliação de uso, no SUS, do onasemnogeno abeparvoveque para o tratamento de AME 5q em pacientes menores de dois anos de idade com mutações bialélicas no gene SMN1 e diagnóstico clínico de AME tipo I; ou mutações bialélicas em SMN1 e até 3 cópias do gene SMN2. Esse tema foi discutido durante a 143ª Reunião Ordinária da Comissão, realizada nos dias 7 e 8 de agosto de 2025. Na ocasião, o Comitê de Medicamentos considerou a heterogeneidade dos estudos, o alto custo-efetividade e o impacto orçamentário da ampliação de uso da tecnologia, destacando a necessidade de alocação adequada de recursos, o cuidado integral e o diagnóstico precoce. Ressaltou-se que a população já possui terapias disponíveis para tratamento no SUS.

Dessa forma, entendeu-se que as contribuições recebidas durante a consulta pública poderiam ajudar a compreender melhor os seguintes aspectos:

- Quais foram os desafios para o diagnóstico da condição de saúde?
- Com o uso do medicamento avaliado, houve aquisição e/ou melhora das funções motoras? Se sim, quais?
- Com o uso do medicamento avaliado, houve melhora da função respiratória? Se sim, em que aspectos?
- Com o uso do medicamento avaliado, observou-se melhora da deglutição?
- Antes ou após o uso do medicamento, houve prescrição de nusinersena ou risdiplam?

O assunto esteve disponível na Consulta Pública nº 80, durante 20 dias, no período de 2/10/2025 a 21/10/2025, para receber contribuições da sociedade (opiniões, sugestões e críticas) sobre o tema.

Resultado da consulta pública

A Consulta Pública n° 80/2025 recebeu 509 contribuições válidas. As opiniões favoráveis à ampliação de uso da tecnologia (98,8%; n = 503) destacaram a necessidade de assegurar

o acesso ao medicamento à população indicada em bula. Nesse sentido, foi apontada a dificuldade de iniciar o uso até os seis meses de idade (faixa etária atualmente incorporada ao SUS) devido ao diagnóstico tardio. Os participantes mencionaram ainda o custo elevado da tecnologia, que foi considerada efetiva por promover ganhos motores, controle da doença, melhora na função respiratória e redução de internações.

Outros aspectos mencionados a favor da incorporação foram: a melhora na qualidade de vida, a importância da intervenção em tempo oportuno, a otimização do uso de recursos por reduzir gastos com outras terapias e a segurança do tratamento. Somam-se a esses elementos a necessidade de ampliação de alternativas terapêuticas e a comodidade posológica da tecnologia. Entre as dificuldades ligadas ao uso do medicamento, mencionaram-se barreiras de acesso via SUS, necessidade de recorrer a processos judiciais para obter o medicamento, eventos adversos e questões relacionadas à administração e à obtenção do diagnóstico.

Já as contribuições técnico-científicas referiram benefícios consistentes em termos de ganho de sobrevida e melhora na função motora. Ressaltaram também o perfil de segurança manejável do medicamento e frisaram que a restrição etária atual penalizaria pacientes diagnosticados tardiamente. Foi feita uma crítica às análises econômicas realizadas, por não terem incluído o acordo de compartilhamento de risco e terem se baseado em um horizonte temporal mais restrito. O Núcleo de Avaliação de Tecnologias em Saúde (NATS) responsável pelo relatório técnico acatou parte das novas evidências, mas manteve avaliação cautelosa, considerando as limitações metodológicas e a incerteza de longo prazo, além de manter os métodos adotados na análise econômica, que são baseados em diretrizes nacionais.

Apesar de não ter alterado as conclusões técnicas, a consulta pública ampliou o debate sobre o uso desta terapia gênica, ofereceu novas evidências e perspectivas econômicas. Vale dizer que a consulta possibilitou compreender como especialistas, pacientes e instituições percebem o valor da tecnologia avaliada, no sentido de considerar seu potencial e os desafios para sua adoção no SUS.

A atualização dos dados da Sala Aberta de Inteligência em Saúde (SABEIS) reduziu o número estimado de novos pacientes em tratamento, alterando os resultados da análise orçamentária. Verificou-se que, mesmo com menos indivíduos em tratamento, o impacto da incorporação no orçamento público em cinco anos aumentou. Sob uma perspectiva conservadora, os gastos ficariam em torno de R$ 830 milhões no cenário conservador, podendo chegar a R$ 1,07 bilhão.

Recomendação final da Conitec

Os membros do Comitê de Medicamentos da Conitec presentes na 147ª Reunião Ordinária, realizada em 8 de dezembro de 2025, deliberaram, por maioria simples, recomendar a não incorporação do uso de onasemnogeno abeparvoveque para o tratamento de AME 5q em pacientes menores de 2 anos de idade, com mutações bialélicas no gene SMN1 e diagnóstico clínico de AME tipo I, ou mutações bialélicas do gene SMN1 e até três cópias do gene SMN2.

A recomendação baseou-se na falta de evidências robustas de eficácia para a faixa etária de 7 a 24 meses e na ausência de evidência de custo-efetividade. Além disso, ressaltou-se que os resultados são melhores quando o tratamento é iniciado antes dos 6 meses, como também a insegurança para se definir uma faixa etária intermediária para a ampliação da atual incorporação. Apesar do voto desfavorável, registrou-se a necessidade de o SUS fortalecer o diagnóstico precoce e o acesso ao tratamento para pacientes elegíveis segundo o PCDT.

O relatório técnico completo de recomendação da Conitec está disponível aqui.