



Ministério da Saúde
Secretaria de Atenção Especializada à Saúde
Departamento de Atenção Especializada e Temática
Coordenação-Geral de Doenças Raras

NOTA TÉCNICA Nº 298/2025-CGRAR/DAET/SAES/MS

1. ASSUNTO

1.1. Orientar profissionais da saúde, gestores e demais envolvidos sobre o fluxo adequado para solicitação de terapia gênica com Onasemnogeno Abeparvoveque (Zolgensma®) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

2. ANÁLISE

2.1. A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética rara, de caráter autossômico recessivo, caracterizada pela degeneração progressiva dos neurônios motores, o que leva à fraqueza muscular e atrofia. A AME do tipo 1 é a forma mais grave e de início precoce, frequentemente resultando em dificuldades respiratórias e motoras, com impacto significativo na qualidade de vida e na sobrevida dos pacientes.

2.2. A gravidade da Atrofia Muscular Espinhal (AME) 5q é determinada principalmente pelo número de cópias do gene *SMN2*, que funciona como um modulador da doença. Para um detalhamento prognóstico mais preciso, a AME 5q Tipo 1 pode ser subdividida clinicamente (em 1a/0, 1b e 1c). O subtipo AME 5q tipo 1a, também denominado Tipo 0, é a forma mais severa. Geneticamente, isso se explica porque esses indivíduos apresentam, geralmente, apenas 1 (uma) cópia do gene *SMN2*. Essa única cópia é insuficiente para produzir a proteína funcional necessária, o que resulta na ausência total de marcos de desenvolvimento motor. A apresentação clínica é grave, com início pré-natal, e sintomas de hipotonia profunda e insuficiência respiratória evidentes imediatamente após o nascimento. O exame físico revela arreflexia, diplegia facial, contraturas articulares e, frequentemente, defeitos do septo interatrial. Sem intervenção, a doença evolui para o óbito neonatal precoce.

2.3. Pacientes com AME tipo 1b geralmente apresentam 2 (duas) cópias do gene *SMN2*, com início dos sintomas antes dos 3 meses de idade, com controle cefálico pobre ou ausente, problemas respiratórios e alimentares, geralmente com evolução letal no segundo ou terceiro ano de vida. Pacientes com AME tipo 1c apresentam usualmente 3 (três) cópias do gene *SMN2*, com aparecimento dos sintomas depois dos 3 meses, podendo apresentar controle cefálico e problemas respiratórios e alimentares que atingem um platô nos primeiros dois anos. Além das cópias de *SMN2*, a idade no início da doença, função motora e respiratória deve ser avaliada.

Quadro 1: Características gerais da AME 5q Tipo 1

Subtipo de AME 5q	Nº de cópias de <i>SMN2</i>	Idade de início dos sintomas	Expectativa de vida (mediana de sobrevida)	Marco motor mais alto alcançado
-------------------	-----------------------------	------------------------------	--	---------------------------------

AME tipo 1 (1b e 1c)	2 - 3 cópias	0-6 meses	< 2 anos	Senta com apoio
---------------------------------	-----------------	-----------	----------	-----------------

2.4. Por tratar-se de uma condição clínica neurodegenerativa progressiva, os cuidados desuportee tratamentos médicos especializados são fundamentais, levando ao aumento da expectativa e da qualidade de vida dos pacientes com AME 5q. Estudos da história natural da doença comprovam que houve aumento significativo da expectativa e qualidade de vida de indivíduos com AME 5q a partir da disponibilidade de cuidados de suporte e terapêuticos.

2.5. A AME é uma doença complexa cujo cuidado em saúde envolve abordagens multiprofissionais e multi-especialidades. Uma conduta multidisciplinar é o elemento-chave na atenção aos pacientes com esta doença, incluindo nutricionistas, enfermeiros, fonoaudiólogos e fisioterapeutas, além de outros cuidados em saúde.

3. **ORIENTAÇÕES GERAIS**

3.1. A Portaria Conjunta SAES/SECTICS nº 3, de 20 de março de 2025 atualizou o PCDT da AME 5q tipos 1 e 2, prevendo a disponibilização dos medicamentos Nusinersena, Risdiplam e Onasemnogeno Abeparvoveque (Zolgensma®), no âmbito do SUS, para tratamento da doença.

3.2. As indicações terapêuticas de cada medicamento devem ser avaliadas caso a caso, permitindo que haja escolha e decisão conjunta, entre a equipe médica e a família do paciente, do melhor medicamento para o caso, levando-se em consideração os potenciais benefícios, os riscos e as particularidades clínicas de cada um dos medicamentos.

3.3. No que se refere ao uso de Onasemnogeno Abeparvoveque (Zolgensma®), o PCDT prevê a possibilidade de uso prévio – mas não combinado – de Nusinersena ou de Risdiplam antes de sua infusão, desde que sejam observados os critérios clínicos e administrativos definidos pelo Ministério da Saúde. Essa previsão visa garantir a continuidade do cuidado e a adequação do tratamento à condição clínica do paciente, conforme as diretrizes estabelecidas no protocolo.

3.4. Informações detalhadas sobre as terapias para os casos de AME estão disponíveis no PCDT da AME 5q tipos 1 e 2.

4. **DIAGNÓSTICO**

4.1. O diagnóstico de pacientes com suspeita de AME tipo 1 será realizado por meio de avaliação clínica detalhada, com base na identificação precoce de sinais e sintomas característicos da doença, como fraqueza muscular progressiva, hipotonia e dificuldades motoras.

4.2. A confirmação diagnóstica deverá ser obtida mediante testes genéticos específicos:

I - Detecção de mutações bialélicas no gene *SMN1*, com até 3 (três) cópias do gene *SMN2* por meio de MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*).

4.3. O exame genético para detecção da mutação poderá ser realizado pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal, quando disponível, por laboratórios públicos ou privados, ou por Programa de Suporte ao Paciente (PSP), desde que haja solicitação.

5. **CRITÉRIOS DE INCLUSÃO PARA INDICAÇÃO DO ONASEMNOGENO ABEPARVOVEQUE (ZOLGENSMA®) NO SUS CONFORME PCDT DA AME 5Q TIPOS 1 E 2**

5.1. Serão critérios de inclusão, conforme o PCTD da AME 5Q tipo 1 e 2 para solicitação de onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®) no SUS:

- I - Indivíduos de ambos os sexos, com até seis meses de idade (na data de solicitação do medicamento), diagnóstico genético confirmado de AME 5q tipo 1, com até três cópias de SMN2, desde que não estejam em ventilação mecânica invasiva por mais de 16 horas por dia. O uso poderá ser realizado em indivíduos pré-sintomáticos ou sintomáticos;
- II - Pré-sintomáticos: diagnóstico genético confirmado de AME 5q e presença de até três cópias de SMN2;
- III - Sintomáticos: diagnóstico genético confirmado de AME 5q, presença de até três cópias de SMN2 e início dos sintomas até o sexto mês de vida;
- IV - Infusão na idade máxima de 6 (seis) meses e 29 dias;
- V - Paciente em condições clínicas adequadas para a infusão, conforme indicado nos protocolos do SUS;
- VI - Título de anticorpos contra o vírus adeno-associado sorotipo 9 (AAV9) inferior a 1:50;
- VII - Função de deglutição preservada;
- VIII - Ausência de infecção viral ativa, sorologias negativas (incluindo a imunodeficiência humana (HIV) ou sorologia positiva para hepatite B ou C, Zika vírus, dentre outros); e
- IX - Análise quanto as outras condições clínicas que possam comprometer a segurança do procedimento.

6. PROGRAMA DE SUPORTE AO PACIENTE (PSP)

6.1. No âmbito do contrato firmado entre o Ministério da Saúde e a empresa fornecedora do Onasemnogeno Abeparvoveque (Zolgensma®) (Contrato n.º 236/2025) está previsto um Programa de Suporte ao Paciente (PSP). Seu inteiro teor pode ser consultado por meio do portal eletrônico <https://saude.novartis.com.br/programabemestar/>.

6.2. O PSP tem como finalidade oferecer suporte e acompanhamento aos participantes cadastrados ao longo de sua jornada de saúde e tratamento de AME. O programa visa disponibilizar serviços e informações relacionadas à saúde, bem como orientações específicas para a otimização do tratamento.

6.3. **Durante o período de vigência do contrato, a empresa se compromete a realizar os seguintes exames:**

- I - Detecção de mutações bialélicas no gene *SMN1*, por meio da técnica MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*); e
- II - Pesquisa de anticorpos contra o vírus adeno-associado sorotipo 9 (AAV9).

6.4. **Adicionalmente, o PSP deverá fornecer, pelo período de 24 meses (29/07/2025 à 29/07/2027) os seguintes exames e serviços, a fim de viabilizar a infusão:**

- I - Apoio logístico, incluindo transporte e hospedagem para o paciente e até dois acompanhantes, por até 15 dias, com o objetivo de facilitar o acesso ao centro de referência para realização da infusão da terapia gênica;

II - Exames laboratoriais pré e pós-infusão, compreendendo avaliação da função hepática (ALT, AST, bilirrubina total, Gama-GT); hemograma completo (incluindo hemoglobina e contagem de plaquetas), tempo de protrombina, PTT (tempo de tromboplastina parcial ativado) razão normalizada internacional (RNI), troponina I, avaliação da função renal (creatinina, albumina e ureia); e

III - Apoio psicossocial (atendimento psicológico, acompanhante especializado).

6.5. Ressalta-se que a solicitação de apoio pelo PSP será aceita exclusivamente mediante solicitação formal do profissional médico que acompanha o paciente.

7. SERVIÇOS DE TERAPIA GÊNICA

7.1. O Serviço de Terapia Gênica, instituído pela Portaria GM/MS nº 3.080, de 29 de julho de 2025, devidamente habilitado pelo Ministério da Saúde e aprovado pelo Comitê Gestor competente, é a única instância autorizada e responsável pelo ordenamento do cuidado dos pacientes com suspeita ou diagnóstico confirmado de Atrofia Muscular Espinhal (AME) 5q tipo 1 que sejam elegíveis para o recebimento da terapia gênica onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

7.2. Compete exclusivamente ao Serviço de Terapia Gênica:

I - Realizar o acolhimento e a avaliação diagnóstica do paciente, de acordo com os critérios definidos no Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da AME tipo 1 e nesta Nota Técnica;

II - Realizar a confirmação diagnóstica e verificar a elegibilidade clínica e funcional para o uso da terapia gênica;

III - Realizar a solicitação e a prescrição da terapia gênica onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®), atribuição exclusiva do médico integrante da equipe habilitada e formalmente vinculada ao Serviço de Terapia Gênica;

IV - Realizar avaliação clínica detalhada das condições do paciente, com registro formal dos achados, a fim de confirmar que ele atende aos critérios médicos e de segurança necessários para receber a infusão do medicamento onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®);

V - Realizar a infusão do medicamento onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), conforme os protocolos e diretrizes vigentes;

VI - Realizar o envio das documentações, estabelecidos nas etapas de pré - infusão, infusão e pós infusão; e

VII - Realizar o acompanhamento, o monitoramento e a avaliação do paciente nas fases pré-infusão, infusão e pós-infusão, registrando todos os resultados no instrumento de mensuração da função motora e nos demais documentos previstos nesta Nota Técnica.

7.3. Nenhum outro serviço, profissional ou unidade de saúde, pública ou privada, está autorizado a realizar a solicitação da terapia gênica onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®) no âmbito do SUS.

7.4. Compete exclusivamente ao Serviço de Farmácia do Serviço de Terapia Gênica:

I - Recepcionar o medicamento, realizando conferência documental e física, com verificação de integridade, identificação e conformidade com os padrões exigidos pela Vigilância Sanitária;

II - Executar o procedimento de descongelamento e preparo para administração, conforme protocolo técnico e instruções do fabricante, garantindo rastreabilidade de todas as etapas;

III - Assegurar condições adequadas de armazenamento e guarda do medicamento, deixando expresso que o farmacêutico somente poderá liberar o medicamento para administração/infusão após receber, exclusivamente pelo e-mail institucional, monitoramento.infusao@saude.gov.br, a comunicação formal de autorização de infusão enviada pela Secretaria do Comitê Gestor; e

IV - Preencher, validar e assinar o Comprovante de Recebimento da Medicação, conforme modelo padronizado constante no Anexo VI, garantindo consistência das informações e registro adequado para fins de auditoria e comprovação técnico-assistencial.

7.5. Quando o diagnóstico for confirmado por um Serviço de Terapia Gênica habilitado, o tratamento poderá ser realizado na própria unidade habilitada, não sendo necessário encaminhamento para outro Serviço de Terapia Gênica.

8. ACESSO DO PACIENTE AOS SERVIÇOS DE TERAPIA GÊNICA

8.1. O acesso do paciente aos Serviços de Terapia Gênica somente poderá ocorrer mediante encaminhamento realizado por profissional médico, seja da rede pública ou privada, que tenha indicado o uso da terapia gênica onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®).

8.2. Destaca-se que compete de forma exclusiva aos gestores estaduais, municipais e do Distrito Federal estabelecer, regulamentar e operacionalizar os critérios e fluxos de regulação necessários para garantir o acesso adequado ao Serviço de Terapia Gênica, sempre em estrita conformidade com as normativas federais vigentes, observando-se o PCDT de AME e as Notas Técnicas do Ministério da Saúde, em conformidade com a Portaria GM/MS nº 1.559, de 1º de agosto de 2008, a qual regulamenta o sistema de regulação e acesso aos serviços de saúde.

9. ETAPA PRÉ - INFUSÃO: CRITÉRIOS E DOCUMENTOS PARA SOLICITAÇÃO DO ONASEMNOGENO ABEPARVOVEQUE (ZOLGENSMA®) NO SUS

9.1. Após a avaliação e a decisão pela prescrição do onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®) pelo Serviço de Terapia Gênica, instituído pela Portaria GM/MS nº 3.080, de 29 de julho de 2025, o serviço deverá obrigatoriamente encaminhar para o e-mail institucional: monitoramento.infusao@saude.gov.br a seguinte documentação:

1. Prescrição médica (*Modelo no Anexo I*) do medicamento: o profissional médico deverá seguir o disposto na Resolução CFM nº 2.381/2024,

que descreve os requisitos documentais essenciais para a prescrição, que obrigatoriamente deverá conter os seguintes itens:

a) Identificação do médico: nome e CRM/UF;

b) Registro de Qualificação de Especialista (RQE), quando houver;

c) Identificação do paciente: nome, data de nascimento, número do CPF e endereço completo;

- d) Identificação da mãe: nome;
- e) Identificação do responsável: nome, endereço completo e telefone para contato;
- f) Cartão Nacional de Saúde (CNS) se houver;
- g) Data de emissão da Prescrição Médica;
- h) Assinatura qualificada do médico, quando documento eletrônico;
- i) Assinatura e carimbo ou número de registro no Conselho Regional de Medicina, quando manuscrito;
- j) Dados de contato profissional (telefone e e-mail); e
- k) Endereço profissional ou residencial do médico.

Essa exigência visa garantir a qualidade da assistência, a correta aplicação dos protocolos clínicos e a adequada utilização dos recursos do Sistema Único de Saúde (SUS). A atuação fora desses parâmetros pode resultar em glosas administrativas, negativa de faturamento e responsabilização ética e legal dos envolvidos.

2. Relatório da primeira consulta, com todos os campos preenchidos ou justificados, obrigatoriamente, conforme modelo estabelecido pelo MS (*Modelo no Anexo II*);

3. Exame genético confirmatório do diagnóstico molecular;

4. Exame de anticorpos AAV9 com resultado $\leq 1:50$, possuem validade de 30 dias;

5. Exames comprobatórios de ausência de infecção viral ativa e sorologias (incluindo a imunodeficiência humana (HIV) hepatite B ou C, Zika vírus, dentre outros);

6. Exames laboratoriais para solicitação da medicação compreendendo avaliação da função hepática (ALT, AST, bilirrubina total, Gama-GT); hemograma completo (incluindo hemoglobina e contagem de plaquetas), tempo de protrombina, PTT (tempo de tromboplastina parcial ativado) razão normalizada internacional (RNI), troponina I, avaliação da função renal (creatinina, albumina e ureia), possuem validade de 30 dias; e

7. Cartão de vacina, página status vacinal.

9.2. A confirmação diagnóstica deve ser registrada no prontuário do paciente, com toda a documentação pertinente anexada. O serviço deve garantir a atualização contínua dessas informações no prontuário clínico e, quando exigido, nos sistemas oficiais de notificação.

10. ETAPA DE INFUSÃO DO ONASEMNÓGENO ABEPARVOVEQUE (ZOLGENSMA®) NO SUS

10.1. A etapa de infusão da terapia gênica onasemnógeno abeparvoveque (Zolgensma®) somente poderá ser iniciada após autorização formal da Secretaria Executiva do Comitê Gestor, por meio do e-mail institucional: monitoramento.infusao@saude.gov.br.

10.2. Após a concessão da autorização, o Serviço de Terapia Gênica deverá cumprir, de forma obrigatória e sequencial, todas as etapas descritas a seguir, a fim de assegurar a execução adequada, segura e regular do procedimento.

10.3. O cumprimento integral dessas etapas constitui requisito indispensável para a administração e registro da terapia no âmbito do Sistema Único de Saúde

(SUS).

10.4. I. Garantia de leito para a infusão:

10.4.1. Antes da realização da infusão, o Serviço de Terapia Gênica deve obrigatoriamente garantir a disponibilidade de leito adequado para a internação do paciente e para a administração da terapia.

10.5. II. Formalização do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE):

10.5.1. O Serviço de Terapia Gênica deve formalizar o TCLE, elaborado pelo Ministério da Saúde e específico para a infusão.

10.5.2. O documento deve estar assinado pelo responsável do paciente, conforme modelo constante no Anexo III.

10.5.3. A ausência do TCLE devidamente assinado impede a realização da infusão e a gravação do vídeo da avaliação funcional.

10.6. III. Avaliação laboratorial

10.6.1. O Serviço de Terapia Gênica deve realizar todos os exames laboratoriais **n o ato da internação do paciente, pelo menos 24 horas** antes da administração da medicação, compreendendo avaliação da função hepática (ALT, AST, bilirrubina total, Gama-GT); hemograma completo (incluindo hemoglobina e contagem de plaquetas), tempo de protrombina, PTT (tempo de tromboplastina parcial ativado) razão normalizada internacional (RNI), troponina I, avaliação da função renal (creatinina, albumina e ureia).

10.7. IV. Avaliação funcional do paciente:

10.7.1. O Serviço de Terapia Gênica deve realizar a avaliação funcional completa do paciente e registrá-la no formulário próprio, conforme estabelecido na Nota Técnica nº 305/2025 (Anexo IV).

10.7.2. O registro deve estar integralmente preenchido e conter todas as informações obrigatórias previstas nas diretrizes na Nota Técnica.

10.8. V. Condição para infusão do medicamento ao Serviço de Terapia Gênica:

10.8.1. A infusão da terapia gênica onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®) pelo Serviço de Terapia Gênica está condicionada ao envio prévio dos seguintes documentos:

a) Avaliação laboratorial;

b) Avaliação Funcional (Anexo IV desta Nota Técnica [Instrumento de Avaliação da Função Motora]) do paciente; e

c) Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).

10.8.2. A avaliação deve ser realizada, registrada e enviada com antecedência mínima de 24 (vinte e quatro) horas em relação à data programada para a infusão.

10.8.3. O não cumprimento deste prazo inviabiliza a realização da infusão.

10.8.4. Qualquer intercorrência ou alteração no quadro clínico do paciente que possa impactar, interromper ou inviabilizar o prosseguimento da solicitação deverá ser comunicada de forma imediata e exclusiva à Secretaria Executiva do Comitê Gestor por meio do e-mail institucional monitoramento.infusao@saude.gov.br.

10.8.5. Ressalta-se que a administração/infusão do medicamento somente poderá ocorrer após a liberação formal emitida pela Secretaria do Comitê Gestor e enviada, exclusivamente pelo e-mail

institucional, monitoramento.infusao@saude.gov.br, ao responsável pela farmácia do Serviço de Terapia Gênica.

11. ETAPA PÓS - INFUSÃO DO ONASEMNOGENO ABEPARVOVEQUE (ZOLGENSMA®) NO SUS

11.1. Após a realização da infusão da terapia gênica onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®), o Serviço de Terapia Gênica deve cumprir obrigatoriamente as seguintes etapas, a fim de assegurar o registro adequado do procedimento e a rastreabilidade do medicamento no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS):

11.1.1. I. Emissão do Sumário de Alta:

11.1.1.1. Elaborar e disponibilizar o Sumário de Alta, conforme o modelo estabelecido no Anexo VII, contendo todas as informações clínicas obrigatórias relacionadas ao procedimento, à evolução do paciente e às orientações para continuidade do acompanhamento.

11.1.1.2. O documento deve estar integralmente preenchido e devidamente assinado pelo médico responsável e pela equipe multiprofissional envolvida.

11.1.2. II. Formulário de Comprovante de Recebimento da Medicação:

11.1.2.1. Enviar o comprovante de recebimento da medicação, conforme o modelo estabelecido no Anexo VI, contendo obrigatoriamente:

a) data do recebimento;

b) nome completo e assinatura legível do profissional responsável pelo recebimento; e

c) identificação clara do lote, quantidade e condições de recebimento dos frascos.

11.1.2.2. O comprovante deve ser anexado ao prontuário do paciente e mantido arquivado para fins de auditoria e rastreabilidade.

11.1.3. III. Monitoramento Pós Infusão do Paciente:

11.1.3.1. O acompanhamento clínico deverá ser conduzido exclusivamente pelo Serviço de Terapia Gênica habilitado, observando as etapas a seguir.

11.1.3.2. **Primeiro mês** (quatro primeiras semanas pós-infusão): A criança deve realizar, obrigatoriamente, consultas médicas semanais — presenciais ou por teleconsulta — no mesmo Serviço de Terapia Gênica habilitado onde ocorreu a infusão, ou no local indicado pela equipe responsável.

11.1.3.3. Os exames laboratoriais **semanais** são igualmente obrigatórios e constituem etapa indispensável para o monitoramento da resposta ao tratamento e para a detecção precoce de possíveis complicações.

11.1.3.4. **Nota:** Durante o primeiro mês, os exames laboratoriais obrigatórios — função hepática (ALT, AST, bilirrubina total e Gama-GT), hemograma completo (incluindo hemoglobina e contagem de plaquetas), tempo de protrombina, tempo de tromboplastina parcial ativado (PTT), razão normalizada internacional (RNI), troponina I e avaliação da função renal (creatinina, albumina e ureia) — devem ser realizados semanalmente, independentemente da realização da consulta presencial.

11.1.3.5. **Segundo mês** (5ª a 8ª semanas pós-infusão): Durante este período, a criança deve, obrigatoriamente, realizar uma (01) consulta médica (presencial ou teleconsulta) no mesmo Serviço de Terapia Gênica habilitado onde ocorreu o tratamento, ou ao local indicado pela equipe.

11.1.3.6. Além disso, também neste período, a realização dos exames **semanais**

pós-infusão são indispensáveis para monitorar a resposta ao tratamento e identificar precocemente possíveis complicações.

11.1.3.7. **Nota:** Durante o período em tela, os exames laboratoriais obrigatórios — função hepática (ALT, AST, bilirrubina total, Gama-GT); hemograma completo (incluindo hemoglobina e contagem de plaquetas), tempo de protrombina, PTT (tempo de tromboplastina parcial ativado), razão normalizada internacional (RNI), troponina I, avaliação da função renal (creatinina, albumina e ureia) — devem, obrigatoriamente, ser realizados semanalmente, independentemente da consulta presencial.

11.1.3.8. **Terceiro mês** (8ª a 12ª semanas pós-infusão):

11.1.3.9. Durante este período, a criança deve, obrigatoriamente, realizar uma (01) consulta médica (presencial ou teleconsulta) no mesmo Serviço de Terapia Gênica habilitado onde ocorreu o tratamento, ou ao local indicado pela equipe.

11.1.3.10. Além disso, também neste período, a realização dos exames **semanais** pós-infusão são indispensáveis para monitorar a resposta ao tratamento e identificar precocemente possíveis complicações.

11.1.3.11. **Nota:** Durante o período em tela, os exames laboratoriais obrigatórios — função hepática (ALT, AST, bilirrubina total, Gama-GT); hemograma completo (incluindo hemoglobina e contagem de plaquetas), tempo de protrombina, PTT (tempo de tromboplastina parcial ativado), razão normalizada internacional (RNI), troponina I, avaliação da função renal (creatinina, albumina e ureia) — devem, obrigatoriamente, ser realizados semanalmente, independentemente da consulta presencial.

11.1.3.12. **Do quarto ao décimo segundo mês:** A criança deve realizar, obrigatoriamente, uma avaliação laboratorial mensal, incluindo: função hepática (ALT, AST, bilirrubina total, Gama-GT); hemograma completo (incluindo hemoglobina e contagem de plaquetas), tempo de protrombina, PTT (tempo de tromboplastina parcial ativado) razão normalizada internacional (RNI), troponina I, avaliação da função renal (creatinina, albumina e ureia). Esses exames são indispensáveis para monitorar a evolução clínica e identificar precocemente possíveis complicações, independentemente da realização ou não de consulta presencial no período. Caso qualquer resultado indique alteração clínica, o médico responsável deverá, obrigatoriamente, solicitar consulta presencial ou teleconsulta para avaliação imediata da criança.

11.2. Para o acompanhamento da evolução clínica e das orientações de cuidado, o Serviço de Terapia Gênica poderá optar pela realização da consulta por teleconsulta. Em todos os casos mencionados acima, o serviço deve obrigatoriamente enviar o anexo correspondente ao mês de avaliação, conforme descrito a seguir:

- a) Anexo VIII: referente ao 1º mês pós-infusão;
- b) Anexo IX: referente ao 2º mês pós-infusão;
- c) Anexo X: referente ao 3º mês pós-infusão; e
- d) Anexo XI: referente ao período do 4º ao 12º mês pós-infusão.

11.3. Todos os anexos devem ser enviados, exclusivamente, para o e-mail institucional monitoramento.infusao@saude.gov.br, dentro do prazo definido para cada etapa.

11.4. Após completar 12 meses da terapia, o acompanhamento passará a ser anual, pelo período de cinco anos consecutivos, com consultas realizadas na mesma unidade pública em que ocorreu o tratamento, ou em outro local indicado pelo

médico, desde que seja habilitado como Serviço de Terapia Gênica, garantindo monitoramento contínuo, seguro e rastreável da saúde da criança.

11.5. Toda a documentação deve ser anexada ao prontuário do paciente e mantida arquivada para fins de auditoria e rastreabilidade.

12. FLUXO OPERACIONAL PARA SOLICITAÇÃO DO ONASEMNOGENO ABEPARVOVEQUE (ZOLGENSMA®)

12.1. I. Envio da Documentação

12.1.1. Os documentos obrigatórios previstos nesta Nota Técnica devem ser reunidos em um **único arquivo em formato PDF** e enviados para o e-mail institucional: monitoramento.infusao@saude.gov.br.

12.2. II. Confirmação de Recebimento e Análise Inicial

12.2.1. Após o envio, o Comitê Gestor confirmará o recebimento da documentação ao Serviço de Terapia Gênica solicitante por e-mail e dará continuidade ao trâmite administrativo, encaminhando os documentos ao Comitê Técnico Independente.

12.3. III. Aguardar Retorno do Comitê Gestor

12.3.1. Durante a tramitação administrativa, o Serviço de Terapia Gênica solicitante deverá aguardar manifestação formal do Comitê Gestor, enviada por e-mail, informando a viabilidade ou não do atendimento da solicitação.

12.3.2. Ressalta-se que somente após o recebimento, pelo Comitê Gestor, do e-mail que confirma a viabilidade da solicitação, o Serviço de Terapia Gênica estará autorizado a comunicar o paciente e seu responsável acerca da possibilidade de continuidade do processo. Essa etapa é imprescindível para preservar a segurança informacional da família e evitar qualquer interpretação prematura sobre a continuidade do tratamento.

12.4. IV. Análise Técnica

12.4.1. O Comitê Técnico Independente analisará e validará os dados encaminhados pelo médico do Serviço de Terapia Gênica, observando integralmente os critérios estabelecidos no PCDT da AME e as disposições do Contrato nº 236/2025.

12.5. V. Decisão do Comitê Gestor

12.5.1. Com base no parecer técnico emitido pelo Comitê Técnico Independente, o Comitê Gestor adotará uma das seguintes conclusões:

12.5.1.1. **Atesto positivo:** o Comitê Gestor enviará e-mail ao Serviço de Terapia Gênica solicitante comunicando a aprovação da solicitação e solicitando o preenchimento do Relatório de Solicitação de Fabricação do Onasemnogeno Abeparvoveque (Zolgensma®) Anexo V devidamente preenchido.

12.5.1.2. A data prevista da infusão deve considerar o prazo de 10 (dez) dias corridos necessário para a fabricação e entrega do medicamento ao Serviço de Terapia Gênica, além de observar a idade máxima permitida para a administração do onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma®), conforme estabelecido no PCDT da AME.

12.5.1.3. **Atesto negativo:** o Comitê Gestor enviará e-mail ao Serviço de Terapia Gênica solicitante apresentando a justificativa da negativa.

12.6. VI. Formulário de Solicitação de Fabricação:

12.6.1. Após o recebimento da comunicação da Secretaria Executiva do Comitê Gestor, o médico do Serviço de Terapia Gênica habilitado deverá enviar o Formulário

de Solicitação de Fabricação do Onasemnogeno Abeparvoveque (Zolgensma®) Anexo V devidamente preenchido, conforme o modelo estabelecido no Anexo V, contendo todas as informações obrigatórias.

12.6.2. Qualquer omissão de dados obrigatórios ou ausência de justificativa adequada resultará na glosa da solicitação.

12.6.3. **Orientações Após Aprovação**

12.6.4. Após o recebimento da comunicação da Secretaria Executiva do Comitê Gestor, o médico do Serviço de Terapia Gênica habilitado deverá adotar as providências necessárias para a realização da infusão da terapia, observando estritamente as disposições desta Nota Técnica e de suas eventuais atualizações.

12.6.5. As atualizações serão formalmente encaminhadas aos serviços habilitados e disponibilizadas na página de Doenças Raras do Ministério da Saúde: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>.

12.6.6. Nos termos da Portaria SAES/MS nº 3.080, de 29 de julho de 2025, a infusão do medicamento é restrita a médicos especialistas em Genética Médica, Neurologia (adulto ou pediátrica) ou Neurocirurgia, com Registro de Qualificação de Especialista (RQE) ativo, vínculo formal com unidade habilitada como Serviço de Terapia Gênica e aprovação pelo Comitê Gestor.

12.6.7. Qualquer intercorrência ou alteração no quadro clínico do paciente que possa impactar, interromper ou inviabilizar o prosseguimento da solicitação deverá ser comunicada de forma imediata e exclusiva à Secretaria Executiva do Comitê Gestor.

[NM1] O CBO do profissional de Neurologia e de Neuropediatria é o mesmo.

13. **CONCLUSÃO**

13.1. Fica estabelecido que a solicitação de Onasemnogeno Abeparvoveque (Zolgensma®) deve, obrigatoriamente, observar os critérios de elegibilidade e a documentação previstos no PCDT AME 5q (tipos 1 e 2), bem como cumprir os trâmites administrativos definidos nesta Nota Técnica. A administração da terapia deverá ocorrer em serviço habilitado e registrado no CNES. A indicação clínica deve ser individualizada, com decisão compartilhada entre o prescritor e a família. Devem ser assegurados monitoramento pré/intra/pós-infusão, registro padronizado de desfechos e farmacovigilância ativa, conforme a governança definida pelo MS. Com essas medidas, garante-se acesso equitativo, segurança e efetividade do tratamento no âmbito do SUS.

NATAN MONSORES DE SÁ

Coordenador-Geral

Coordenação-Geral de Doenças Raras - CGRAR/DAET/SAES/MS

ARTHUR LOBATO BARRETO MELLO

Diretor

Departamento de Atenção Especializada e Temática - DAET/SAES/MS

Secretaria de Atenção Especializada à Saúde - SAES/MS



Documento assinado eletronicamente por **Natan Monsores de Sá**, **Coordenador(a)-Geral de Doenças Raras**, em 23/12/2025, às 14:22, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no § 3º, do art. 4º, do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#); e art. 8º, da [Portaria nº 900 de 31 de Março de 2017](#).



Documento assinado eletronicamente por **Arthur Lobato Barreto Mello**, **Diretor(a) do Departamento de Atenção Especializada e Temática**, em 23/12/2025, às 14:30, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no § 3º, do art. 4º, do [Decreto nº 10.543, de 13 de novembro de 2020](#); e art. 8º, da [Portaria nº 900 de 31 de Março de 2017](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site http://sei.saude.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0, informando o código verificador **0051774087** e o código CRC **0B35F49D**.

Referência: Processo nº 25000.178755/2025-14

SEI nº 0051774087

Coordenação-Geral de Doenças Raras - CGRAR
Esplanada dos Ministérios, Bloco G - Bairro Zona Cívico-Administrativa, Brasília/DF, CEP 70058-900
Site - saude.gov.br