



**Ministério da Saúde**  
**Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União**

**Nota Técnica N° 05/ 2012**

**Brasília, maio de 2012.**

Princípio Ativo: **alfalglicosidase**.

Nome Comercial<sup>1</sup>: Myozyme®.

**Sumário**

1. O que é a alfalglucosidase? .....	2
2. O medicamento possui registro na Agência Nacional de Vigilância Sanitária – ANVISA? Para qual finalidade? .....	2
3. O como é realizado o diagnóstico da doença de Pompe, e quais os exames necessários? .....	2
4. O medicamento possui preço registrado na Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos – CMED? .....	7
5. Há estudo de Revisão Sistemática para o medicamento desta Nota Técnica?....	7
6. Quais os países, com sistemas públicos de saúde semelhantes ao do Brasil, já analisaram e não asseguraram a dispensação pública do medicamento? .....	8
7. Quais são os efeitos colaterais e os riscos associados ao medicamento? .....	8
8. O que o SUS oferece para as doenças tratadas pelo medicamento? .....	9

A presente Nota Técnica foi elaborada por médicos e farmacêuticos que fazem parte do corpo técnico e consultivo do Ministério da Saúde e possui caráter informativo, não se constituindo em Protocolo Clínico ou Diretriz Terapêutica. A Nota apresenta a política pública oferecida pelo Sistema Único de Saúde - SUS e tem por objetivos subsidiar a defesa da União em juízo e tornar mais acessível, aos operadores jurídicos em geral, informações de cunho técnico e científico,

---

<sup>1</sup> Saliente-se que:

- Receituário com nome de Medicamento de Referência: pode-se dispensar o Medicamento de Referência ou o Medicamento Genérico.

- Receituário com nome de Medicamento Similar: pode-se dispensar apenas o Medicamento Similar.

- Receituário com nome do fármaco (DCB ou DCI): pode-se dispensar qualquer medicamento das três categorias: Referência, Similar e Genérico.

**Nesse sentido, a fim de minimizar o custo das ações judiciais envolvendo medicamentos intercambiáveis, é de salutar importância a observância de possível alteração de prescrição médica.**

**Fontes:** Portaria n° 3.916 de 30 de outubro de 1998; RDC N° 84 de 19 de março de 2002; Resolução RDC N° 134/2003 e Resolução RDC N° 133/2003; Resolução RDC N° 51, DE 15 DE AGOSTO DE 2007. Lei 9.787, de 10 de fevereiro de 1999.



**Ministério da Saúde  
Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União**

disponibilizadas em documentos oficiais produzidos pelos órgãos competentes do SUS e/ou outras agências internacionais, sem substituí-los.

**1. O que é a alfa-glicosidase?**

A alfa-glicosidase é a substância ativa do medicamento com o nome comercial acima exposto, que é um medicamento órfão (medicamento utilizado em doenças raras). O Myozyme® (alfa-glicosidase) é uma cópia da enzima, que ajuda a degradar o glicogênio, deixando este de se depositar anormalmente nas células.

Sua forma de apresentação é em pó para preparação de uma solução para perfusão 50mg.

**2. O medicamento possui registro na Agência Nacional de Vigilância Sanitária – ANVISA? Para qual finalidade?**

Sim, possui registro. Os usos aprovados pela ANVISA são:

1. Tratamento da doença de Pompe ou também denominada de doença de armazenamento de glicogênio tipo II (GSD-II), deficiência de maltase (AMD) e glicogenose tipo II.

CASO o medicamento seja usado fora de tais indicações, configurar-se-á uso fora da bula, não aprovado pela ANVISA, isto é, uso terapêutico do medicamento que a ANVISA não reconhece como seguro e eficaz. Nesse sentido, o uso e as consequências clínicas de utilização desse medicamento para tratamento não aprovado e não registrado na ANVISA é de responsabilidade do médico.

**3. O como é realizado o diagnóstico da doença de Pompe, e quais os exames necessários?**

A forma infantil da doença de Pompe tende a ter uma apresentação clínica relativamente homogênea com hipotonia, atraso no desenvolvimento motor, dificuldades alimentares e no caso de patologia em avançado estado evolutivo, com insuficiência cardíaca e/ou respiratória. Pelo contrário, a forma tardia da doença pode ter uma apresentação clínica muito heterogênea, caracterizando-se muitas vezes por sinais e sintomas inespecíficos que se assemelham aos de outras doenças neuromusculares, tornando o diagnóstico complicado e podendo resultar num atraso no estabelecimento do diagnóstico correto. No entanto, de uma forma geral, sempre que um doente se apresente com fraqueza muscular da cintura pélvica, fraqueza axial dos músculos para espinhais e sintomas de ortopneia, deve-se considerar a doença de Pompe como diagnóstico diferencial, sendo recomendado realizar a 4-glicosidase ácida.<sup>2</sup>

---

<sup>2</sup> Silva, A. P. G. S. Doença de Pompe: A propósito de 2 casos clínicos do Hospital Pêro da Covilhã. UNIVERSIDADE DA BEIRA INTERIOR Ciências da Saúde. Disponível em: < <http://www.fcsaude.ubi.pt/thesis/upload/0/1132/teseanapatrciasilvap.pdf> >. Acesso em 03/01/2013.



**Ministério da Saúde**  
**Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União**

Uma vez que a apresentação clínica mais frequente da forma tardia da doença de Pompe é a miopatia proximal, a maior parte das vezes, a avaliação inicial destes doentes passa pela avaliação muscular com eletromiografia (EMG), estudos de condução nervosa e eventualmente biópsia muscular. Por isto, alterações nestes exames devem ser valorizadas no sentido de colocar a doença de Pompe como hipótese diagnóstica. Para além destes, são também de valorizar estudos funcionais pulmonares e determinados parâmetros laboratoriais. Uma vez que a insuficiência respiratória pode em alguns casos preceder a fraqueza muscular, os testes de função pulmonar podem ser úteis quando existe suspeita de doença de Pompe. A determinação da capacidade vital forçada (CVF) na posição sentada e supina deve ser realizada sempre que possível e se ocorrer uma redução superior a 10% na CVF da posição sentada para a supina é sugestivo de fraqueza diafragmática (característica importante da forma tardia da doença de Pompe). <sup>2</sup>

No caso de doentes assintomáticos ou apenas ligeiramente/moderadamente sintomáticos, parâmetros laboratoriais não específicos que têm levado a investigação diagnóstica e por vezes determinam consequente diagnóstico definitivo de doença de Pompe são o valor de creatina fosfoquinase (CK), alanina aminotransferase (ALT), aspartato aminotransferase (AST) e lactato desidrogenase (LDH) no plasma. No entanto, na forma tardia da doença, alguns doentes podem não apresentar esta alteração laboratorial. As transaminases séricas também podem estar elevadas, normalmente com uma AST superior à ALT. No entanto, a origem hepática da elevação das transaminases é refutada pela gama-GT). Para além disto, a maioria dos doentes de Pompe apresenta elevação da concentração urinária de hexassacarídeos (Hex<sub>4</sub>), sendo o principal Hex<sub>4</sub> excretado um tetrassacarídeo (Glc<sub>4</sub>), representando mais de 90% do total excretado. No entanto, tal como a CK, este é um marcador sensível, porém não específico. <sup>2</sup>

O diagnóstico de doença de Pompe não pode ser então estabelecido ou excluído com base apenas em exames laboratoriais, marcadores biológicos ou biópsia muscular, devendo este ser sempre feito com testes específicos que permitam estabelecer com certeza o diagnóstico de doença de Pompe. Os testes que permitem a demonstração de reduzida ou ausente da atividade da  $\alpha$ -glicosidase ácida são a determinação do grau de atividade enzimática em amostras de amostras de sangue, cultura de fibroblastos cutâneos ou através da demonstração da existência de 2 mutações nos 2 alelos do gene -glicosidase ácida. No entanto, é necessário sempre um segundo teste confirmatório. <sup>2</sup>

Testes secundários para suportar o diagnóstico de doença de Pompe (com base na determinação da atividade da  $\alpha$ -glicosidase ácida em amostras de sangue) (adaptado de Winchester et al., 2008)



**Ministério da Saúde**  
**Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União**

**Parâmetros laboratoriais não específicos:**

CK (plasma)

ALT (plasma)

AST (plasma)

LDH (plasma)

Hex<sub>4</sub> (urina)

Glc<sub>4</sub> (urina)

**Testes confirmatórios:**

Determinação grau atividade  $\alpha$ -glicosidase ácida em cultura de fibroblastos cutâneos

Deteção de mutações patogénicas nos alelos do gene da  $\alpha$ -glicosidase ácida

Diagnóstico diferencial da doença de Pompe infantil (adaptado de Kishnani et al, 2006)



**Ministério da Saúde**  
**Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União**

	Patologia		Sinais e Sintomas comuns
Distrofia	Distrofia muscular congênita		Hipotonia e fraqueza muscular severas
	Doença de Danon		Cardiomegália, miocardiopatia, miopatia, armazenamento vacuolar de glicogênio.
Miopatia	Metabólica	DAG tipo IIIa (Doença de Cori ou Forbes)	Cardiomegália, miopatia e elevação da CK.
		DAG tipo IV (Doença de Anderson)	
	Endócrina	Hipotiroidismo	Hipotonia e macroglossia.
Distúrbio do neurônio motor inferior	Atrofia muscular espinhal 1 (Doença de Werdnig-Hoffman aguda)		Hipotonia, miopatia proximal progressiva e arreflexia.
Distúrbios Cardíacos	Fibroelastose endocardial		Dificuldades respiratórias e alimentares, cardiomegália e insuficiência cardíaca.
	Miocardiopatia Hipertrófica Idiopática		Hipertrofia biventricular.
	Miocardite		Cardiomegália.
Outras doenças Metabólicas	Doenças Peroxissomais		Hipotonia.
	Distúrbios da cadeia mitocondrial/respiratória		Hipotonia, insuficiência respiratória, miocardiopatia, fraqueza muscular e aumento da CK.

DAG: Doença de armazenamento do glicogênio; CK: creatina fosfoquinase;

Diagnóstico diferencial da doença de Pompe do adulto (adaptado de Kishnani et al, 2006)



**Ministério da Saúde**  
**Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União**

	Patologia		Sinais e sintomas em comum
<b>Distrofia</b>	Distrofia muscular da cintura-escápula		Fraqueza muscular progressiva na pelve, membros inferiores e ombros.
	Distrofia muscular de Becker		Fraqueza muscular proximal progressiva, insuficiência respiratória, dificuldade na deambulação e aumento da CK.
	Distrofia muscular de Duchenne		
	Síndrome escapulo-peroneal		Fraqueza muscular progressiva ao nível do pescoço, em torno das omoplatas e perda progressiva da capacidade de executar dorsiflexão do pé.
	Doença de Danon		Miocardioptia hipertrófica, miopatia muscular esquelética e armazenamento vacuolar de glicogénio.
	Síndrome da espinha rígida		Rigidez da coluna e dor lombar inferior
	Miopatia fibrilhar		Fraqueza muscular proximal e elevação da CK.
	Distrofia miotónica tipo 2		Fraqueza muscular proximal.
<b>Miopatia</b>	<b>Inflamatória</b>	Polimiosite	Fraqueza muscular inexplicável progressiva.
	<b>Metabólica</b>	DAG tipo IIIa (Doença de Cori ou Forbes)	Hipotonia, fraqueza muscular e elevação da CK.
		DAG tipo IV (Doença de Anderson)	
		DAG tipo V (Doença de McCardle ou deficiência de fosfodiesterase)	
		DAG tipo VI	
		DAG tipo VII (Doença de Tauri ou deficiência de fosfofrutoquinase)	
	<b>Mitocondrial</b>		Hipotonia e hiporeflexia. Algumas formas apresentam miocardioptia hipertrófica, fraqueza muscular e elevação da CK.
<b>Distúrbio da Junção Neuromuscular</b>	Miastenia Gravis		Fraqueza muscular generalizada.



Ministério da Saúde  
Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União

Distúrbio do neurônio motor inferior	Atrofia muscular espinhal	Fraqueza muscular assimétrica e atrofia dos músculos voluntários.
Doenças desmielinizantes	Artrite Reumatóide	Rididez e/ou dor com esforço.

DAG: Doença de armazenamento do glicogénio; CK: creatina fosfoquinase;

4. O medicamento possui preço registrado na Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos – CMED?

A Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos – CMED, regulamentada pelo Decreto nº 4.766 de 26 de Junho de 2003, tem por finalidade a adoção, implementação e coordenação de atividades relativas à regulação econômica do mercado de medicamentos, voltados a promover a assistência farmacêutica à população, por meio de mecanismos que estimulem a oferta de medicamentos e a competitividade do setor.

Consoante o site da ANVISA<sup>3</sup>, o medicamento **possui** preço registrado na CMED<sup>4,5</sup>.

5. Há estudo de Revisão Sistemática para o medicamento desta Nota Técnica?

Um estudo foi realizado por Priya et al., 2009, com 18 pacientes com menos de sete meses de idade tratados com Myozyme®, comparando com grupo controle sem tratamento histórico de 61 crianças com doença de Pompe. Este estudo relata que a morbidade e a mortalidade continuaram a ser substanciais, com uma **taxa de mortalidade de 28% e uma taxa de 51% de ventilação invasiva com a idade de 36 meses em pacientes tratados com Myozyme®**. O efeito do tratamento sobre a função motora grossa foi um pouco variável. Onze pacientes apresentaram ganhos clinicamente significativos e 7 pacientes não adquiriram ou não mantiveram os ganhos substanciais na função motora. Vários fatores, incluindo ventilação invasiva e a resposta imunológica dos pacientes à alfa-glicosidase, podem ter contribuído para as habilidades motoras mais pobres exibidas por estas crianças. Dessa forma, **como este tratamento não é claramente uma cura, uma investigação mais aprofundada sobre a variabilidade individual à resposta ao tratamento é necessária**.<sup>6</sup>

<sup>3</sup> ANVISA. Disponível em <http://portal.anvisa.gov.br/wps/portal/anvisa/home>.

<sup>4</sup> ANVISA. Disponível em: [http://portal.anvisa.gov.br/wps/portal/anvisa/anvisa/home!/ut/p/c5/04\\_5B8K8xLLM9MSSzPy8xBz9CP0os3hnd0cPE3MfAwMDMydnA093Uz8z00B\\_AwN\\_Q6B8pFm8AQ7gaEBAdzjIPjwqjCDyeMz388jPTdUvyI0wyDJxVAQA7-yfGA!/?1dmy&urile=wcm%3apath%3a/anvisa+portal/anvisa/pos+-+comercializacao+-+pos+-+uso/regulacao+de+mercado/assunto+de+interesse/mercado+de+medicamentos/listas+de+precos+de+medicamentos+03..](http://portal.anvisa.gov.br/wps/portal/anvisa/anvisa/home!/ut/p/c5/04_5B8K8xLLM9MSSzPy8xBz9CP0os3hnd0cPE3MfAwMDMydnA093Uz8z00B_AwN_Q6B8pFm8AQ7gaEBAdzjIPjwqjCDyeMz388jPTdUvyI0wyDJxVAQA7-yfGA!/?1dmy&urile=wcm%3apath%3a/anvisa+portal/anvisa/pos+-+comercializacao+-+pos+-+uso/regulacao+de+mercado/assunto+de+interesse/mercado+de+medicamentos/listas+de+precos+de+medicamentos+03..) Acesso em 14/05/2012.

<sup>5</sup> ANVISA. Disponível em: <[http://portal.anvisa.gov.br/wps/wcm/connect/61b903004745787285b7d53fbc4c6735/Lista\\_conformidade\\_020512.pdf?MOD=AJPERES](http://portal.anvisa.gov.br/wps/wcm/connect/61b903004745787285b7d53fbc4c6735/Lista_conformidade_020512.pdf?MOD=AJPERES)>. Acesso em: 14/05/2012.

<sup>6</sup> Priya S. Kishnani, Deya Corzo, Nancy D. Leslie, Daniel Gruskin, Ans van der Ploeg, John P. Clancy, Rosella Parini, Gilles Morin, Michael Beck, Mislen S. Bauer, Mikael Jokic, Chen-En Tsai, Brian W.H. Tsai, Claire Morgan, Tara O'Meara, Susan Richards, Elisa C. Tsao, and Hanna Mandel. Early Treatment with Alglucosidase Alfa Prolongs Long Term Survival of Infants with Pompe Disease. *Pediatr Res*. 2009 September; 66(3): 329–335.





**Ministério da Saúde  
Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União**

Estudo randomizado, duplo-cego e controlado por placebo realizado por Van der Ploeg et al, 2010, em 90 pacientes com doença de Pompe de início tardio com 8 anos de idade ou mais, indicou que o tratamento com alfa-glicosidase, em comparação com placebo, tem um efeito positivo modesto em relação a um teste de caminhada, bem como a função pulmonar, e pode estabilizar membro proximal e força muscular respiratória. **Entretanto este estudo tem várias limitações. Apesar de 90 pacientes ser uma grande população para um ensaio clínico concebido para estudar uma doença órfã, o número é relativamente pequeno quando o objetivo é julgar a progressão de uma doença clinicamente heterogênea. Portanto, maior tempo de seguimento é necessário para confirmar estes resultados.**<sup>7</sup>

**6. Quais os países, com sistemas públicos de saúde semelhantes ao do Brasil, já analisaram e não asseguraram a dispensação pública do medicamento?**

Para a análise dessa questão, foram considerados os Países que têm sistemas públicos de saúde semelhantes ao do Brasil, ou seja, universais, e que NÃO RECOMENDARAM a incorporação do Myozyme® em seus sistemas públicos de saúde. Foram eles: Austrália<sup>8</sup> e Escócia<sup>9</sup>.

Estudos realizados pela PBAC (Pharmaceutical Benefits Advisory Committee-Australian) informam que a alfa-glicosidase não foi recomendada para o tratamento da doença de Pompe tardia devido a falta de evidências para demonstrar que a vida de um paciente é estendida. Também foi observado o elevado custo por paciente, além disso, mais estudos são necessários.

**7. Quais são os efeitos colaterais e os riscos associados ao medicamento?**

De acordo com estudos relatados pela Agência Europeia do Medicamento, foram observadas taquicardia (batimentos cardíacos rápidos), rubor (vermelhidão), tosse, taquipneia (aumento da frequência respiratória), vômitos, urticária (prurido), erupção cutânea, pirexia (febre) e diminuição da saturação em oxigênio (níveis baixos de oxigênio no sangue). No estudo em pacientes com a manifestação tardia da doença, observaram-se muitos destes efeitos secundários, mas com uma frequência menor do que nos estudos em doentes com a manifestação infantil da doença. Praticamente todos os efeitos secundários associados ao Myozyme® ocorreram durante ou logo após a perfusão e foram ligeiros ou moderados. Os pacientes que recebem o Myozyme® podem desenvolver anticorpos (proteínas produzidas em resposta ao Myozyme®). Os efeitos destes anticorpos sobre a segurança e eficácia do Myozyme® não estão ainda esclarecidos.<sup>10</sup>

<sup>7</sup> van der Ploeg AT, Clemens PR, Corzo D, Escolar DM, Florence J, Groeneveld GJ, Herson S, Kishnani PS, Laforet P, Lake SL, Lange DJ, Leshner RT, Mayhew JE, Morgan C, Nozaki K, Park DJ, Pestronk A, Rosenbloom B, Skrinar A, van Capelle CI, van der Beek NA, Wasserstein M, Zivkovic SA. A randomized study of alglucosidase alfa in late-onset Pompe's disease. N Engl J Med. 2010 Apr 15;362(15):1396-406.

<sup>8</sup> PBAC- Australian Government Department of Health and Ageing. Myozyme. November 2010. Disponível em: <<http://www.health.gov.au/internet/main/publishing.nsf/Content/pbac-psd-alglucosidase-alfa-nov10>>. Acesso em 28/10/2011

<sup>9</sup> Scottish Medicines Consortium. alglucosidase alfa (Myozyme®). Disponível em: <[http://www.scottishmedicines.org.uk/SMCAdvice/Advice/alglucosidase\\_alfa\\_50mg\\_powder\\_Myozyme\\_352-07\\_alglucosidase\\_alfa\\_Myozyme\\_352-07](http://www.scottishmedicines.org.uk/SMCAdvice/Advice/alglucosidase_alfa_50mg_powder_Myozyme_352-07_alglucosidase_alfa_Myozyme_352-07)>. Acesso em 28/10/2011.

<sup>10</sup> EMA- European Medicines Agency. Disponível em: <[http://www.ema.europa.eu/docs/pt\\_PT/document\\_library/EPAR\\_Summary\\_for\\_the\\_public/human/000636/WC500032126.pdf](http://www.ema.europa.eu/docs/pt_PT/document_library/EPAR_Summary_for_the_public/human/000636/WC500032126.pdf)>. Acesso em: 05/06/2012.





**Ministério da Saúde**  
**Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União**

**8. O que o SUS oferece para as doenças tratadas pelo medicamento?**

Esse medicamento não está incluído na lista de Assistência Farmacêutica do SUS.

O tratamento de suporte incluiu a prática de exercício físico e/ou fisioterapia, dieta adequada e instituição de farmacoterapia adequada e ventilação não invasiva (VNI) nos casos mais evoluídos com patologia cardíaca e pulmonar evidente.<sup>2</sup>

A prática de exercício ajuda a prevenir a atrofia muscular. Em particular, o exercício físico aeróbico contribui para a redução da glicogenólise muscular, determinando um aumento da utilização de ácidos gordos como principal fonte de energia. A fisioterapia é recomendada para os doentes que já têm limitação significativa dos movimentos e deambulação com fraqueza muscular proeminente, na medida em que permite pelo menos manter a amplitude dos movimentos e assim auxiliar na manutenção da deambulação residual. A nível dietético, Slonim A. E. e seus colaboradores recomendam um regime dietético com baixas doses de hidratos de carbono e elevadas doses de proteínas, bem como suplementação com L-alanina.<sup>2</sup>

Cumprir informar que de acordo com a PORTARIA MS/SAS Nº 793, DE 24 DE ABRIL DE 2012 o SUS possui uma Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do Sistema Único de Saúde.<sup>11</sup>

No caso dos doentes com insuficiência respiratória deverão ser usados broncodilatadores em conjunto com técnicas de limpeza/desobstrução das vias aéreas e manobras de desencadeio da tosse de forma a maximizar a limpeza pulmonar do doente, bem como treino dos músculos inspiratórios. Todas as infeções pulmonares devem ser tratadas imediatamente e agressivamente com antibioterapia adequada. Pode ainda ser necessário instituir o uso de CPAP, BiPAP e/ou traqueostomia.<sup>2</sup>

O SUS disponibiliza os medicamentos sulfato de salbutamol (agonista beta2), brometo de ipratrópio (anticolinérgico), dipropionato de beclometasona, fosfato sódico de prednisolona, prednisona, budesonida (corticoides) e o insumo cloreto de sódio solução nasal 0,9%, além dos antibióticos amoxicilina, amoxicilina + ácido clavulânico, azitromicina, benzilpenicilina benzatina, benzilpenicilina procaína + potássica, cefalexina, ciprofloxacino, eritromicina, nitrofurantoína e sulfametoxazol + trimetoprima, por meio do Componente Básico da Assistência Farmacêutica, que é a primeira linha de cuidado medicamentoso do sistema. Esse Componente é regulamentado pela Portaria GM/MS nº 1.555, de 30 de julho de 2013. Segundo tal norma, editada em consenso com todos os Estados e Municípios, cabe à União, aos Estados e aos Municípios o financiamento conjunto dos medicamentos fornecidos pelo referido componente, sendo que os Estados, o Distrito Federal e os Municípios são responsáveis pela seleção, programação, aquisição, armazenamento, controle de estoque e prazos de validade, distribuição e dispensação dos medicamentos e

<sup>11</sup> Disponível em :< [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt0793\\_24\\_04\\_2012.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt0793_24_04_2012.html)>. Acesso em 03/01/2013.



**Ministério da Saúde**  
**Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União**

insumos desse Componente, constantes dos Anexos I e IV da RENAME vigente, conforme pactuação nas respectivas CIB.

Cumprir informar que CPAP<sup>12</sup>, BiPAP<sup>13</sup> e traqueostomia<sup>14</sup>, também estão previstos no SUS.

**Outras considerações:** A doença de Pompe faz parte de um grupo de doenças para as quais não há cura. Como essa doença é rara, os pacientes que estão usando o medicamento, automaticamente, estão fazendo parte do estudo clínico. Portanto, pode-se concluir que o registro de um medicamento órfão não significa que o mesmo seja eficaz e seguro. Essa resposta vai ser obtida empiricamente durante o tratamento de algumas pessoas em diferentes centros e países.

Salienta-se que a União, os Estados e os Municípios são os gestores do SUS com responsabilidade, competência e legitimidade para orientar e organizar as políticas de saúde pública brasileiras, pautadas pelos princípios da universalidade, integralidade e equidade. Por meio dessas políticas são disponibilizados procedimentos, medicamentos e outros insumos importantes, visando o tratamento e a redução das principais doenças e agravos da população brasileira. **Tais procedimentos, incluindo os medicamentos, são padronizados mediante análises técnico-científicas a partir das melhores evidências disponíveis e acompanhadas por estudos de impacto financeiro para o Sistema público de saúde brasileiro. Esse processo é fundamental para a disponibilização de medicamentos eficazes, seguros e com uma relação custo-benefício adequada.** Porém, acima de qualquer mérito, o Ministério da Saúde visa, sempre, o fornecimento de procedimentos em saúde que sejam **eficazes e seguros**, ou seja, procedimentos que proporcione a formação, proteção e recuperação da saúde da população, estabelecidos pelo artigo 196 da Constituição brasileira.

Acrescenta-se que o Ministério da Saúde constituiu, sob a coordenação operacional da Secretaria de Atenção à Saúde (SAS), grupo formado por técnicos (GT) dessa Secretaria, do Departamento de Assistência Farmacêutica/SCTIE, do Departamento de Ciência e Tecnologia/SCTIE e da Comissão para a Incorporação de Tecnologias em Saúde (CONITEC/SCTIE), para a elaboração de novos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) e para a atualização daqueles já existentes. Após elaboração, os Protocolos são submetidos à Consulta Pública para que a comunidade científica, profissionais de saúde, usuários do SUS e demais interessados possam colaborar em sua construção. Após o período da Consulta Pública, publica-se a versão final do Protocolo que terá vigência nacional e servirá como conduta diagnóstica, terapêutica e de acompanhamento da doença em questão no âmbito do SUS.

Cumprir informar que de acordo com CONSULTA PÚBLICA N° 07, de 10 de abril de 2013, o SECRETÁRIO DE ATENÇÃO À SAÚDE torna público, nos termos do art. 34, inciso II, c/c art. 59 do Decreto no 4.176, de 28 de março de 2002, na forma dos anexos os textos “Normas para Habilitação de Serviços de Atenção Especializada e

<sup>12</sup> Disponível em: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt1533\\_16\\_07\\_2012.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt1533_16_07_2012.html) Acesso em 07/11/2012.

<sup>13</sup> Disponível em: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt1533\\_16\\_07\\_2012.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt1533_16_07_2012.html) Acesso em 07/11/2012.

<sup>14</sup> Disponível em: <http://sigtap.datasus.gov.br/tabela-unificada/app/sec/procedimento/publicados/consultar> Acesso em 07/11/2012.



**Ministério da Saúde**  
**Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União**

Centros de Referência em Doenças Raras no Sistema Único de Saúde” e “Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde- SUS”. Os textos em apreço encontram-se disponíveis nos endereços eletrônicos <http://www.saude.gov.br/consultapublica> e [www.saude.gov.br/sas](http://www.saude.gov.br/sas).

Com o desenvolvimento e implementação da Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras novos eixos de DR poderão ser criados, à medida que seja verificada sua necessidade, a partir do monitoramento e avaliação pelo Ministério da Saúde, gestores estaduais e municipais.

A Diretriz para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS reconhece a importância dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para o tratamento/terapêutica, inclusive medicamentoso, de determinada DR e a melhoria da qualidade da atenção prestada aos pacientes com Doenças Raras.

Para contemplar o apoio diagnóstico específico na Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras, novos procedimentos foram elencados na Diretriz supracitada e serão incorporados no âmbito do SUS, a depender do parecer da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (CONITEC).

Dando prosseguimento à efetiva implementação dessa Política Pública, o Ministério da Saúde – MS, por meio da **Portaria SCTIE/MS nº 5, de 30 de janeiro de 2014**, tornou pública a decisão de incorporar a avaliação diagnóstica, procedimentos laboratoriais e aconselhamento genético para doenças raras, observando as diretrizes estruturais, organizacionais e operacionais da política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras na rede de atenção à saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS.

Ademais, a PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014 institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.