



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

NOTA TÉCNICA Nº 281/2025-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. Atrofia Muscular Espinhal

2.2. 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.

2.3. A AME 5q tipo 1 pode ser dividida em 1a ou 0, 1b e 1c. Indivíduos com AME 5q tipo 1a, também denominada AME 5q tipo 0, apresentam apenas uma cópia do gene SMN2 e nenhum marco de desenvolvimento. A doença tem início pré-natal, com sintomas de hipotonia e insuficiência respiratória imediatamente após o nascimento; o exame físico revela arreflexia, diplegia facial, defeitos do septo interatrial e contraturas articulares, e a doença evolui para o óbito neonatal precoce.

2.4. Pacientes com AME tipo 1b geralmente apresentam 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 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 plateau 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 SMN2	Idade de início dos sintomas	Expectativa de vida (mediana de sobrevida)	Marco motor mais alto alcançado
AME tipo 1	2 – 3 cópias	0-6 meses	< 2 anos	Senta com apoio

2.5. Por tratar-se de uma condição clínica neurodegenerativa progressiva, os cuidados de suporte e 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.

2.6. 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, 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, 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. CRITÉRIOS DE INCLUSÃO PARA INDICAÇÃO DO ONASEMNOGENO ABEPARVOVEQUE NO SUS

4.1. Indivíduos de ambos os sexos com até seis (06) meses de idade na data da solicitação do medicamento e idade máxima de sete (07) meses na data de infusão.

4.2. Diagnóstico genético confirmado de AME 5q tipo 1, com até três cópias de SMN2 e ausência do gene SMN1, desde que não estejam em ventilação mecânica invasiva por mais de 16 horas por dia.

4.3. O uso poderá ser realizado em indivíduos pré-sintomáticos ou sintomáticos:

4.3.1. Pré-sintomáticos: Diagnóstico genético de AME 5q com presença de até três cópias de SMN2.

4.3.2. Sintomáticos: Diagnóstico genético de AME 5q, com até três cópias de SMN2 e início dos sintomas até o sexto mês de vida.

4.4. Paciente em condições clínicas adequadas para a infusão, conforme indicado nos protocolos do SUS.

4.5. Exames laboratoriais e clínicos atualizados que indiquem ausência de infecções ativas ou outras condições que possam comprometer a segurança do procedimento.

5. DIAGNÓSTICO

5.1. 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.

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

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

5.4. 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 expressa por parte do profissional médico que acompanha o paciente.

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 (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:

- 6.3.1. Detecção de mutações bialélicas no gene SMN1, com até três cópias do gene SMN2, por meio da técnica MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification);
- 6.3.2. 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) a fim de viabilizar a infusão a partir da assinatura, os seguintes exames e serviços:
- 6.4.1. 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;
- 6.4.2. Exames laboratoriais pré e pós-infusão, compreendendo avaliação da função hepática (ALT, AST, bilirrubina total, Gama GT), hemograma completo, tempo de tromboplastina parcial ativado (PTT), troponina I, além da avaliação da função renal (creatinina, albumina e ureia);
- 6.4.3. 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. CRITÉRIOS PARA PRESCRIÇÃO DE MEDICAMENTOS

- 7.1. Informamos que, em conformidade com as diretrizes estabelecidas pelo MS nesta Nota Técnica, a prescrição do medicamento está autorizada para quaisquer profissionais médicos devidamente habilitados e com registro ativo no Conselho Regional de Medicina (CRM), desde que o paciente atenda aos critérios rigorosos de elegibilidade previstos.
- 7.2. 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:
- 7.2.1. Identificação do médico: nome e CRM/UF;
- 7.2.2. II. Registro de Qualificação de Especialista (RQE), quando houver;
- 7.2.3. III. Identificação do paciente: nome, data de nascimento, número do CPF e endereço completo;
- 7.2.4. IV. Identificação da mãe: nome;
- 7.2.5. V. Identificação do responsável: nome, endereço completo e telefone para contato;
- 7.2.6. VI. Cartão Nacional de Saúde (CNS) se houver;
- 7.2.7. VII. Data de emissão da Prescrição Médica;
- 7.2.8. VIII. Assinatura qualificada do médico, quando documento eletrônico;
- 7.2.9. IX. Assinatura e carimbo ou número de registro no Conselho Regional de Medicina, quando manuscrito;
- 7.2.10. X. Dados de contato profissional (telefone e e-mail); e
- 7.2.11. XI. Endereço profissional ou residencial do médico.
- 7.3. 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.

8. ACESSO DO PACIENTE AOS SERVIÇOS DE SAÚDE

- 8.1. O profissional médico, integrante da rede pública ou privada, que realizar a prescrição do medicamento ao paciente deverá encaminhá-lo, obrigatoriamente, para confirmação diagnóstica nos Serviços de Terapia Gênica, designados pela Secretaria de Atenção Especializada à Saúde (SAES/MS), conforme relação oficial disponível na página de Doenças Raras do portal do MS (<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>).
- 8.2. No que se refere ao acesso do paciente aos serviços de saúde para a realização de consultas prévias e posteriores à infusão da terapia gênica, é importante que os respectivos gestores estaduais, municipais e do Distrito Federal definam e operacionalizarem os critérios e fluxos de regulação em consonância com normativas 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.

8.3. Destacam-se também os critérios de acesso estabelecidos na Portaria SAES n. 3080 que estabelece normas para habilitação e registro de serviços que realizam Terapia Gênica no Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde – CNES e inclui procedimentos na Tabela de Procedimentos Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS – Tabela de Procedimentos do SUS.

8.4. O PCDT de AME estabelece critérios rigorosos quanto à idade limite para a infusão da terapia gênica — com exclusão de pacientes com idade superior a seis (06) meses na data da solicitação do medicamento à unidade de saúde responsável.

8.5. Adicionalmente, é fundamental ressaltar que a realização de terapia gênica requer a autorização do Comitê Gestor responsável com base na análise dos critérios clínicos previstos no PCDT. A Portaria GM/MS nº 8.092 de 2025 instituiu o Comitê Gestor e o Comitê Técnico Independente para acompanhar a implementação da terapia gênica com o medicamento Onasemnogeno Abeparvoveque no Sistema Único de Saúde (SUS).

9. SERVIÇOS DE TERAPIA GÊNICA

9.1. Compete ao serviço de Terapia Gênica, instituído pela Portaria GM/MS n.º 3.080, de 29 de julho de 2025, habilitado pelo MS e aprovado pelo Comitê Gestor proceder com o acolhimento do paciente com suspeita diagnóstica de AME tipo 1 e com indicação de uso de terapia gênica.

9.2. Após o acolhimento, conforme os critérios e fluxos de regulação estabelecidos na unidade federativa de residência do paciente, o Serviço de Terapia Gênica deverá realizar a avaliação do caso clínico à luz dos critérios de elegibilidade estabelecidos no PCDT e nesta nota técnica:

9.3. Critério ventilatório para elegibilidade ao tratamento

9.3.1. O médico solicitante deverá avaliar e documentar a necessidade de suporte ventilatório do paciente.

9.3.2. O paciente em uso de ventilação mecânica invasiva não deverá apresentar dependência do suporte ventilatório por período superior a 16 (dezesseis) horas diárias.

9.3.3. O registro desta informação deverá constar no prontuário clínico e nos formulários específicos de solicitação do tratamento.

9.4. Critérios laboratoriais para elegibilidade ao tratamento

9.4.1. Avaliação sorológica de anticorpos contra o vírus adeno-associado sorotipo 9 (AAV9);

9.4.2. ALT;

9.4.3. AST;

9.4.4. Bilirrubina total;

9.4.5. Contagem de plaquetas;

9.4.6. Troponina I;

9.4.7. Creatinina;

9.4.8. Hemograma completo.

9.5. O registro dessas informações deverá constar no prontuário clínico e nos formulários específicos e anexos a solicitação do tratamento.

9.6. Os exames mencionados podem ser realizados localmente ou solicitados por intermédio do PSP disponibilizado pela empresa fornecedora do medicamento onasemnogeno abeparvoveque, por meio do portal eletrônico <https://saude.novartis.com.br/programabemestar/>.

9.7. Critério de avaliação funcional para elegibilidade ao tratamento

9.7.1. Deverá ser realizada, de maneira prévia à infusão, avaliação da função motora global do paciente com AME tipo I, de forma a permitir o acompanhamento da evolução clínica e alcance de marcos motores estabelecidos no PCDT de AME com registro em vídeo.

9.7.2. O instrumento para avaliação funcional motora do paciente será definido em Nota

Técnica elaborada pelo MS e encaminhada aos serviços e divulgada na página de Doenças Raras do portal do MS (<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>).

9.7.3. A avaliação funcional do paciente deverá ser realizada por no mínimo dois (02) profissionais de saúde treinados e capacitados na utilização da escala, preferencialmente, fisioterapeutas.

9.7.4. Recomenda-se que a avaliação ocorra em ambiente adequado, seguro e confortável para o paciente, preferencialmente, em locais com superfícies planas e estáveis.

9.7.5. Os escores obtidos na avaliação funcional deverão ser registrados no prontuário clínico do paciente e no formulário oficial de solicitação do tratamento.

9.7.6. A gravação da avaliação motora deverá ocorrer, preferencialmente, em local silencioso, bem iluminado e sem interferências externas, com um fundo neutro e estável, preferencialmente sem objetos que não façam parte da avaliação.

9.7.7. Recomenda-se que a gravação ocorra com equipamento que permita registro com resolução mínima de 720p (HD), com estabilidade e campo de visão suficientes para a adequada visualização de cada manobra. O áudio da gravação deve ser habilitado para registro de eventuais instruções ou reações do paciente.

9.7.8. O paciente deve permanecer totalmente visível durante todo o teste.

9.7.9. O avaliador deve aparecer no vídeo apenas quando necessário para aplicar a manobra.

9.7.10. Deve ser registrado o corpo inteiro do paciente, com ênfase nos movimentos avaliados, seguindo-se rigorosamente a sequência padronizada na escala ou instrumento.

9.7.11. Cada manobra deve ser claramente identificável no vídeo, preferencialmente com marcação verbal ou por legenda.

9.7.12. Antes do início da gravação, registrar verbalmente as iniciais do paciente, data e hora, e unidade de saúde.

9.7.13. Deve-se garantir que os vídeos sejam armazenados de forma segura e confidencial, seguindo normas da Lei Geral de Proteção de Dados (LGPD) e após assinatura de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

9.7.14. O vídeo deve ser salvo e enviado em formato MPEG (formato de arquivo de vídeo).

9.7.15. Eventuais interrupções devem ser documentadas no prontuário.

9.8. **Conduta médica após confirmação diagnóstica**

9.8.1. Após a confirmação diagnóstica e a verificação de que todos os itens obrigatórios acima descritos, o médico da equipe do serviço de terapia gênica habilitado deverá:

9.8.1.1. Verificar se o paciente atende a todos os critérios de inclusão descritos nesta Nota Técnica;

9.8.1.2. Preencher integralmente os documentos listados nesta nota técnica, quando o paciente for considerado elegível ao tratamento;

9.8.1.3. Registrar a confirmação diagnóstica e anexar toda a documentação comprobatória ao prontuário do paciente;

9.8.1.4. Manter registro atualizado em prontuário clínico e nos sistemas oficiais de notificação, quando aplicável.

9.9. **Documentos Necessários para Solicitação do Tratamento**

9.9.1. Para a solicitação do tratamento, deverão ser apresentados, obrigatoriamente, os seguintes documentos:

9.9.1.1. Prescrição médica do medicamento;

9.9.1.2. Laudo médico com o diagnóstico do paciente;

9.9.1.3. Exame genético confirmatório do diagnóstico molecular;

9.9.1.4. Exame de anticorpos AAV9 com resultado $\leq 1:50$;

9.9.1.5. Peso do paciente com data da pesagem;

9.9.1.6. Cartão de vacina;

- 9.9.1.7. Relatório da primeira consulta, conforme modelo estabelecido pelo MS;
- 9.9.1.8. Avaliação funcional registrada em vídeo conforme modelo estabelecido pelo MS em Nota Técnica específica;
- 9.9.1.9. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) elaborado pelo MS, específico para a infusão, assinado pelo responsável legal.
- 9.9.1.10. Data estimada da infusão do medicamento.
- 9.10. Encaminhar toda a documentação, incluindo a data provável da infusão para o e-mail institucional designado: monitoramento.infusao@saude.gov.br, aguardando a confirmação de acolhimento da demanda, que seguirá em e-mail com resposta.

10. FLUXO OPERACIONAL PARA SOLICITAÇÃO DO ONASEMNOGENO ABEPARVOVEQUE

- 10.1. Os documentos obrigatórios descritos nesta Nota Técnica deverão ser consolidados em um único arquivo em formato PDF (formato de arquivo de documento), acompanhado do vídeo em extensão MPEG (formato de arquivo de vídeo), e enviados para o e-mail: monitoramento.infusao@saude.gov.br.
- 10.2. Ao receber e-mail a SAES/MS confirmará o recebimento ao solicitante e prosseguirá com o envio da solicitação ao Comitê Gestor e ao Comitê Técnico Independente.
- 10.3. O Comitê Técnico Independente avaliará e validará os dados enviados pelo profissional médico solicitante, seguindo os critérios estabelecidos no PCDT e o disposto no acordo de compartilhamento de riscos e restituirá os autos a SAES/MS e ao Comitê Gestor.
- 10.4. O Comitê Gestor atestará a avaliação do Comitê Técnico Independente quanto a solicitação do tratamento.
- 10.5. Se o atesto for positivo o Comitê Gestor informará à SAES/MS que encaminhará e-mail ao profissional médico solicitante, informando sobre o aceite da solicitação e solicitando a data provável da infusão.
- 10.6. Se o atesto for negativo o Comitê Gestor informará à SAES/MS que encaminhará e-mail ao profissional médico solicitante justificando a negativa.
- 10.7. Após o recebimento do e-mail da SAES/MS, o profissional médico solicitante do serviço habilitado indicará a data da infusão e iniciará as tratativas necessárias para realização da infusão seguindo as orientações de Nota Técnica Específica a ser encaminhada aos serviços e disponibilizada na página de Doenças Raras do portal do MS (<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>).
- 10.8. Conforme Portaria SAES n.º 3.080, de 29 de julho de 2025, somente médicos especialistas em Genética Médica, Neurologia (adulto/pediatrico) [\[NM1\]](#) ou Neurocirurgia, com RQE ativo e com vínculo formal com uma unidade de saúde habilitada como Serviço de Terapia Gênica pelo MS e aprovada pelo Comitê Gestor, estão autorizados a realizar a infusão do medicamento no paciente.
- 10.9. A data prevista da infusão deverá considerar os 10 dias para fabricação e entrega do medicamento no serviço de terapia gênica e respeitar a idade limite para infusão de Onasemnogeno Abeparvoveque, segundo o estabelecido no PCDT de AME.

[\[NM1\]](#) O CBO do profissional de Neurologia e de Neuropediatria é o mesmo.

11. CONCLUSÃO

- 11.1. 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.



Documento assinado eletronicamente por **Natan Monsores de Sá, Coordenador(a)-Geral de Doenças Raras**, em 14/10/2025, às 21:20, 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 15/10/2025, às 17:00, 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 **0051086981** e o código CRC **434A6F64**.

Referência: Processo nº 25000.178755/2025-14

SEI nº 0051086981

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