

## **NOTA TÉCNICA Nº 3390/2024 - NAT-JUS/SP**

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

- 1.1. Solicitante: [REDACTED]
- 1.2. Processo nº: 5013983-52.2024.4.03.6100
- 1.3. Data da Solicitação: 06/06/2024
- 1.4. Data da Resposta: 17.06.2024

### **2. Paciente**

- 2.1. Data de Nascimento/Idade: : 04/07/2015
- 2.2. Sexo: Masculino
- 2.3. Cidade/UF: São Paulo / SP
- 2.4. Histórico da doença: Acidemia Metilmalônica (CID-10: E71.1)

### **3. Quesitos formulados pelo(a) Magistrado(a)**

1. O medicamento requerido é o fármaco normalmente utilizado no tratamento da doença de que padece a autora (medicamento de escolha)? Há quanto tempo o medicamento passou a ser utilizado no tratamento da doença de que padece a autora e com que resultados? Não.
2. O medicamento está incorporado no SUS? Houve proposta de incorporação acolhida pelo MS ou proposta de não incorporação? Não.
3. O medicamento requerido é substituível por outro ou outros fornecidos pelo SUS, com eficiência equivalente? Não, o manejo principal é dietético e com uso de benzoato de sódio.
4. Havendo outros medicamentos fornecidos pelo SUS com eficiência semelhante, quais as eventuais consequências negativas à saúde da autora em razão do uso do medicamento intercambiável, que poderiam ser evitadas pelo uso do pretendido?
5. A aplicação do medicamento deve ocorrer em ambiente hospitalar? Não.
6. O medicamento exige algum cuidado especial para o seu correto armazenamento? Isso deve ser verificado com farmacêuticos especializados.
7. O medicamento pleiteado é considerado experimental? Possui registro na ANVISA? Desde quando? Se negativa a resposta, há pedido de registro em andamento na ANVISA? Desde quando? Se não estiver registrado na Anvisa, está registrado em grandes agências internacionais? Sim, desde 2019.
8. Há prova científica da efetividade do medicamento para o caso em análise? Quais os efeitos benéficos já comprovados? Não, há pouca evidência de benefício em desfechos clínicos relevantes.
9. Outros esclarecimentos julgados pertinentes.

#### **4. Descrição da Tecnologia**

4.1. Tipo da tecnologia: **MEDICAMENTO**

Ácido Carglúmico (Carbaglu)

4.2. Princípio Ativo: o mesmo

4.3. Registro na ANVISA: 1712600010019

4.4. O produto/procedimento/medicamento está disponível no SUS: Não

4.5. Descrever as opções disponíveis no SUS/Saúde Suplementar: Vide discussão

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

4.7. Recomendações da CONITEC: Não avaliado

#### **5. Discussão e Conclusão**

5.1. Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia:

Acidemia isovalérica, acidemia metilmalônica e acidemia propiônica são distúrbios metabólicos hereditários relacionados ao metabolismo dos aminoácidos de cadeia ramificada e à degradação de certos ácidos graxos. Essas condições resultam em acúmulos anormais de ácidos orgânicos no corpo, o que pode ser tóxico e levar a sintomas variados.

Acidemia Metilmalônica (MMA):

- Causa: Resulta de uma deficiência na enzima metilmalonil-CoA mutase ou de defeitos no transporte de cobalamina (uma forma de vitamina B12). Ambas as situações impedem o metabolismo adequado do aminoácido metionina e de certos tipos de gorduras.
- Acúmulo: Leva ao acúmulo de ácido metilmalônico no sangue e na urina.
- Sintomas: Letargia, vômitos, desidratação, hipotonia, dificuldades alimentares, atrasos no desenvolvimento e, em casos graves, coma metabólico.
- Tratamento: Varia dependendo da causa, mas pode incluir restrição dietética, suplementação com carnitina, benzoato de sódio e/ou vitaminas específicas.

O ácido carglúmico é um medicamento utilizado para tratar distúrbios metabólicos específicos relacionados ao ciclo da ureia. Ele age como um análogo estrutural do N-acetilglutamato (NAG), uma molécula fundamental no ciclo da ureia.

5.2. Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia:

O ácido carglúmico carece de mais evidências e talvez tenha que ser deixado para um segundo momento, se não houver sucesso das estratégias dietéticas já bem estabelecidas e do benzoato de sódio.

5.3. Parecer

( ) Favorável

( x ) Desfavorável

#### 5.4. Conclusão Justificada:

O ácido corglúmico, apesar de aprovado por algumas agências, como a EMA, carece de maiores evidências de benefícios em desfechos clínicos. Há outras alternativas terapêuticas que podem ser exploradas antes.

Justifica-se a alegação de urgência, conforme definição de urgência e emergência do CFM?

( ) SIM, com potencial risco de vida

( ) SIM, com risco de lesão de órgão ou comprometimento de função

( X ) NÃO

#### 5.5. Referências bibliográficas:

[https://www.uptodate.com/contents/methylmalonic-acidemia?search=acidemia%20metilmal%C3%B4nica&source=search\\_result&selectedTitle=1%7E29&usage\\_type=default&display\\_rank=1](https://www.uptodate.com/contents/methylmalonic-acidemia?search=acidemia%20metilmal%C3%B4nica&source=search_result&selectedTitle=1%7E29&usage_type=default&display_rank=1)

#### 5.6. Outras Informações:

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

**Equipe NAT-Jus/SP**