

NOTA TÉCNICA Nº 5708/2023 - NAT-JUS/SP

1. Identificação do solicitante

- 1.1. Solicitante: [REDACTED]
- 1.2. Origem: 14ª Vara Cível Federal de São Paulo – TRF3
- 1.3. Processo nº: 5034027-29.2023.4.03.6100
- 1.4. Data da Solicitação: 06/12/2023
- 1.5. Data da Resposta: 13.12.2023

2. Paciente

- 2.1. Data de Nascimento/Idade: 28/01/1968
- 2.2. Sexo: F
- 2.3. Cidade/UF: São Paulo/SP
- 2.4. Histórico da doença: **DOENÇA DE POMPE – CID E74**

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

4. Descrição da Tecnologia

- 4.1. Tipo da tecnologia: **MEDICAMENTO
ALFA-GLICOSIDASE (NEXVIAZYME)**
- 4.2. Princípio Ativo: o mesmo
- 4.3. Registro na ANVISA: sim
- 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
- 4.10. Recomendações da CONITEC: Não recomendado

5. Discussão e Conclusão

- 5.1. Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia:

A doença de Pompe é uma doença genética que cursa com deficiência da alfa-glicosidase ácida, uma enzima envolvida na quebra do glicogênio em glicose. Sua ausência ou redução leva ao acúmulo de glicogênio nas células, principalmente musculares, com dano tecidual. A doença tem uma forma precoce, com apresentação no primeiro ano de vida e complicações principalmente cardiovasculares; e uma forma tardia, que se apresenta de 1 a 60 anos de idade, com acometimento principalmente de fraqueza muscular e dificuldade respiratória, levando com alguma frequência a infecções secundárias. A apresentação

clínica é muito heterogênea, dependendo do nível do defeito enzimático. Alguns pacientes têm muitos sintomas e limitações e outros não.

A alfa-glicosidade (terapia de reposição enzimática) pode ser usada para tratar pacientes com doença de Pompe de início precoce. Já em relação aos pacientes com doença de Pompe de início da tardio, o CONITEC recomendou a não incorporação da terapia ao SUS, devido aos estudos com benefício modesto e potenciais problemas metodológicos, além de alto custo orçamentário.

Em relação à nova molécula, a alfa-avalglicosidase, ainda há poucos estudos comparando com a molécula antiga e ela não foi avaliada pela CONITEC até o momento. Parece haver alguma evidência de melhora em parâmetros de avaliação como teste de caminhada e medidas de capacidade respiratória.

5.2. Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia:

Pode haver algum benefício em deambulação e parâmetros respiratórios, ainda sem muita clareza na significância clínica dessas melhoras.

5.3. Parecer

- () Favorável
(x) Desfavorável

5.4. Conclusão Justificada:

Molécula com a mesma função da que já existia no mercado e que foi optada por não incorporação ao SUS. A nova molécula pode ter vantagem em alguns parâmetros de avaliação fisiológica dos pacientes, porém ainda não é tão claro se as melhoras são significativas o suficiente para justificar os custos.

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:

1. http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2021/20210317_Relatorio_CP_14_Alfa_alglicosidase.pdf
2. UpToDate: Lysosomal acid alpha-glucosidase deficiency (Pompe disease, glycogen storage disease II, acid maltase deficiency)
3. Diaz-Manera J, Kishnani PS, Kushlaf H, Ladha S, Mozaffar T, Straub V, Toscano A, van der Ploeg AT, Berger KI, Clemens PR, Chien YH, Day JW, Illarioshkin S, Roberts M,

Attarian S, Borges JL, Bouhour F, Choi YC, Erdem-Ozdamar S, Goker-Alpan O, Kostera-Pruszczyk A, Haack KA, Hug C, Huynh-Ba O, Johnson J, Thibault N, Zhou T, Dimachkie MM, Schoser B; COMET Investigator Group. Safety and efficacy of avalglucosidase alfa versus alglucosidase alfa in patients with late-onset Pompe disease (COMET): a phase 3, randomised, multicentre trial. *Lancet Neurol.* 2021 Dec;20(12):1012-1026.

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