

DOENÇA DE POMPE	
Portaria Conjunta SAES/SCTIE/MS nº 12 – 03/08/2020	
Medicamento	ALFA-ALGLICOSIDASE
CID 10	E74.0
Apresentação	50 mg (frasco ampola com pó liofilizado)
Inclusão	<p>- Apresente pelo menos um dos seguintes sinais e sintomas:</p> <ul style="list-style-type: none"> → hipotonia muscular importante, especialmente fraqueza muscular proximal em membros superiores e inferiores e em tronco; → atraso do desenvolvimento motor; → insuficiência respiratória grave, avaliada clinicamente; → cardiomiopatia hipertrófica; → cardiomegalia; → disfagia e distúrbios de deglutição; → macroglossia; → hepatomegalia; → irmão de qualquer sexo com DP; → níveis elevados de creatinoquinase (CK). A CK está uniformemente elevada na DP Precoce, atingindo até 2000 UI/L; → biópsia muscular com presença de vacúolos citoplasmáticos mostrando aumento da atividade lisossomal à reação pela fosfatase ácida e aumento do conteúdo de glicogênio pela coloração de ácido periódico de Schiff (PAS-positivo). <p>E</p> <p>- Confirmação do diagnóstico de acordo com um dos critérios abaixo:</p> <ul style="list-style-type: none"> → Atividade da enzima alfa glicosidase ácida <10% do limite inferior dos valores de referência em fibroblastos ou leucócitos, com atividade da enzima de referência, avaliada na mesma amostra e pelo mesmo método, apresentando valores normais; <u>OU</u> → Presença de variantes patogênicas em homozigose ou heterozigose composta no gene GAA. <p>E</p> <p>- Apresente diagnóstico de doença de Pompe do tipo precoce (início dos sintomas até 12 meses de idade);</p> <p>Os pacientes que já estiverem recebendo terapia de reposição enzimática (alfa-alglicosidase ácida) no momento da implementação deste PCDT <u>deverão ser reavaliados</u> em relação aos critérios de inclusão ou exclusão, para decisão sobre a continuidade ou suspensão do medicamento.</p>
Anexos Obrigatórios	<p>- Exames laboratoriais:</p> <ul style="list-style-type: none"> → atividade da enzima alfa glicosidase ácida em fibroblastos ou leucócitos; → exame genético do gene GAA; <p>- Formulário Médico para Doença de Pompe completamente preenchido, datado, assinado e carimbado pelo(a) médico(a) responsável.</p>
Administração	<p>20 mg/kg, via intravenosa, a cada 15 dias</p> <p>Observações:</p> <ul style="list-style-type: none"> - cada frasco deve ser reconstituído com 10,3 mL de água para injeção (concentração final de 5 mg/mL) e, após, diluído em solução de cloreto de sódio 0,9 % até uma

Administração (continuação)	<p>concentração final entre 0,5 mg e 4 mg/mL. A administração deve ser lenta, por meio de bomba de infusão IV. Iniciar com uma taxa de infusão de 1 mg/kg/hora e aumentar gradualmente para 2 mg/kg/hora a cada 30 minutos até o máximo de 7 mg/kg/hora;</p> <ul style="list-style-type: none"> - <u>deve haver monitorização da infusão a cada 15 minutos, especialmente em relação ao sistema cardiorespiratório, avaliando a ausculta respiratória, as frequências respiratória e cardíaca e a pressão arterial antes e durante a infusão</u>. A infusão deve ser feita em ambiente hospitalar ou ambulatorial. Infusões domiciliares podem ser consideradas após 6 meses de tratamento sem intercorrências.; - o uso de pré-medicação pode ser considerado mesmo na ausência de reações à infusão, especialmente nos casos mais graves.
Prescrição Máxima Mensal	<p>80 frascos ampola</p>
Critérios de Interrupção	<ul style="list-style-type: none"> - A terapia de reposição enzimática com alfa-α-glucosidase ácida deve ser interrompida nas seguintes situações: <ul style="list-style-type: none"> → Em pacientes que iniciarão tratamento ou que estão em tratamento há menos de um ano: quando não houver redução da massa do VE após um ano de tratamento em pelo menos 62 g/m² ou de 4 pontos (score Z) ou que desenvolverem aumento de massa de VE após início do tratamento, quando este não estava presente; → em pacientes que estão em tratamento há mais de um ano: quando houver aumento de massa de VE em relação ao exame realizado no mês 12 após início do tratamento; → pacientes que desenvolverem condição irreversível que implique em morte iminente, cujo prognóstico não se alterará devido ao uso da TRE, como resultado da DP ou de outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista e atestada por laudo médico; → pacientes que não apresentarem pelo menos 50% de adesão ao número de infusões previstas em um ano; ou ao número de consultas previstas em um ano; ou ao número de avaliações previstas em um ano com o médico responsável pelo seguimento do paciente, desde que previamente inseridos, sem sucesso, em programa específico para melhora de adesão, ou seja, pacientes que mesmo após o programa não comparecerem a pelo menos 50% do número de infusões, consultas ou de avaliações previstas em um ano; → pacientes que apresentarem hipersensibilidade ou reação adversa grave (choque anafilático, risco de óbito) ao uso da alfa-α-glucosidase, que não podem ser controlados com segurança utilizando medidas terapêuticas e preventivas apropriadas; → pacientes com idade > 18 anos e que, após devidamente informados sobre os riscos e benefícios de sua decisão, optarem por não mais se submeterem ao tratamento com TRE com alfa-α-glucosidase.
Monitoramento	<ul style="list-style-type: none"> - Avaliação complementar a ser realizada pelo(a) médico(a) do(a) paciente: <ul style="list-style-type: none"> → <u>A cada 6 meses</u>: revisão do número de infusões realizadas no período, determinação da adesão ao acompanhamento/tratamento, peso/altura/estado nutricional, pressão arterial (a partir de 3 anos), exame neurológico (a força deve ser avaliada por dinamometria) e história médica; → <u>A cada 12 meses</u>: avaliação da disfagia, ecocardiograma e avaliação com pneumologista. <p>Observação: devido à heterogeneidade clínica, alguns pacientes com Doença de Pompe não conseguirão executar todos testes preconizados, sendo estes realizados na medida do possível e conforme indicação para avaliação da gravidade do paciente, assim como padrão motor, respiratório e funcional.</p>

Exclusão	<ul style="list-style-type: none"> - Pacientes que apresentarem a forma Doença de Pompe tardia; - Condição médica irreversível e que implique em sobrevida provavelmente inferior a 6 meses, como resultado da DP ou de outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista e atestada por laudo médico; - Idade acima de 18 anos e que, após serem informados sobre os potenciais riscos e benefícios associados ao tratamento com alfa-<i>glucosidase</i>, recusarem-se a serem tratados; - Histórico de falha de adesão, desde que previamente inseridos, sem sucesso, em ação educativa específica para melhora de adesão, ou seja, pacientes que, mesmo após essa intervenção, não comparecerem a pelo menos 50% do número de consultas ou de avaliações previstas em um ano. 	
Validade dos Exames	<ul style="list-style-type: none"> - Exame laboratorial de atividade da enzima alfa <i>glucosidase</i> ácida em fibroblastos ou leucócitos: indeterminado - Exame genético do gene GAA: indeterminado 	
Especialidade Médica	Nova Solicitação Adequação	Médico com experiência no tratamento de Doença de Pompe.
	Renovação	Médico com experiência no tratamento de Doença de Pompe.
Documentos para Renovação	<ul style="list-style-type: none"> - LME; - Receita médica. 	
Documentos para Adequação*	<ul style="list-style-type: none"> - LME; - Receita médica; - Relato médico com o motivo do aumento ou redução da dose; <p>* Deve ser encaminhado para avaliação central.</p>	
CID-10: E74.0 Doença de depósito de glicogênio		