

<b>DOENÇA DE FABRY</b>	
<b>Portaria Conjunta SAES/SECTICS Nº 2 – 15/01/25</b>	
<b>Medicamento</b>	<b>ALFAGALSIDASE</b>
<b>CID 10</b>	<b>E75.2</b>
<b>Apresentação</b>	1mg/mL (frasco ampola de 3,5mL)
<b>Inclusão</b>	<p>- Para <b>confirmação</b> do diagnóstico de DF , paciente deve apresentar <b>UM</b> dos seguintes critérios:</p> <p><b>Ser do sexo masculino e apresentar:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- atividade da enzima <math>\alpha</math>GAL-A inferior a 5% dos valores normais <b>OU</b>;</li> <li>- análise do DNA que demonstre mutação patogênica do gene que codifica a enzima <math>\alpha</math>GAL-A;</li> </ul> <p><b>Ser do sexo feminino e apresentar:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- análise do DNA que demonstre mutação patogênica do gene que codifica a enzima <math>\alpha</math>GAL-A <b>OU</b>;</li> <li>- situação de heterozigota portadora de mutação patogênica no gene da <math>\alpha</math>GAL-A, confirmada por história familiar (por exemplo: paciente que apresente filho e irmão, ambos do sexo masculino, com diagnóstico confirmado de DF) <b>OU</b>;</li> <li>- ao menos uma destas alterações bioquímicas extremamente sugestivas do diagnóstico de DF (aumento na excreção urinária de GL-3 ou evidência histológica de acúmulo de GL-3), associada a, ao menos, uma das manifestações clínicas altamente sugestivas de DF (angioqueratoma confirmado por biópsia ou córnea verticilata).</li> </ul> <p>- Para a <b>realização</b> de terapia de reposição enzimática (TRE) com <b>alfagalsidase</b>, paciente deve apresentar :</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Diagnóstico de Doença de Fabry <b>clássica</b>;</li> <li>2. Idade igual ou superior a <b>sete</b> anos.</li> <li>3. Apresentar pelo menos <b>UM</b> dos critérios para seu grupo populacional:</li> </ol> <p><b>Para homens com 18 anos ou mais de idade:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Fenótipo clássico, com sintomas ou sinais precoces de envolvimento de órgãos-alvo <b>OU</b>;</li> <li>- Albuminúria ou proteinúria, alteração histológica renal (apagamento dos pedicelos ou sinais moderados ou graves de inclusões de GL-3 (&gt;1,8 ng/mL) e sinais de glomerulosclerose no tecido renal), TFG entre 60 a 90 mL/min/1,73 m<sup>2</sup> ou TFG &lt; 60 mL/min/1,73m<sup>2</sup>, mesmo que outros sintomas estejam ausentes.</li> </ul> <p><b>Para mulheres com 18 anos ou mais de idade:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Fenótipo clássico, com sintomas ou sinais precoces de envolvimento de órgãos-alvo <b>OU</b>;</li> <li>- Albuminúria ou proteinúria, alteração histológica renal (apagamento dos pedicelos ou sinais moderados ou graves de inclusões de GL-3 (&gt;1,8 ng/mL) e sinais de glomerulosclerose no tecido renal), TFG entre 60 a 90 mL/min/1,73 m<sup>2</sup> ou TFG &lt; 60 mL/min/1,73 m<sup>2</sup></li> </ul> <p><b>Para crianças (7 a 17 anos):</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Sintomáticos (independentemente do sexo), mesmo na presença de sintomas leves <b>OU</b>;</li> <li>- Lesão podocitária em biópsia renal.</li> </ul>

<b>Anexos Obrigatórios</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>Exame Genético:</b> comprovando mutação patogênica do gene que codifica a enzima <math>\alpha</math>GAL-A; <b>OU;</b></li> <li>- <b>Exames laboratoriais:</b> medida da atividade da enzima <math>\alpha</math>GAL-A em plasma ou leucócitos a partir do sangue periférico ou cultura de fibroblastos (<b>sexo masculino</b>); níveis de GL-3 plasmáticos ou no sedimento urinário de 24 horas (<b>sexo feminino</b>).</li> </ul>	
<b>Administração</b>	A dose recomendada é de 0,2 mg/kg de peso em administração intravenosa (IV) a cada duas semanas. O preparo deve envolver a diluição do volume total da alfafalsidase em 100 mL de solução de cloreto de sódio 0,9% para infusão.	
<b>Prescrição Máxima Mensal</b>	18 frascos ampola	
<b>Monitoramento</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>-Aconselhamento genético;</li> <li>- Monitoramento clínico dos órgãos-alvo, principalmente rins e coração, com análise anual, semestral ou trimestral de TFG e albuminúria/proteinúria de acordo com a classificação de risco da doença;</li> <li>- Avaliação anual com hemograma com plaquetas, eletrólitos, creatinina, ureia, rastreio de fatores de risco cardiovasculares, como perfil lipídico (HDL, colesterol total, triglicerídeos, LDL-C), glicemia em jejum e eletrocardiograma (ECG).</li> </ul>	
<b>Exclusão</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Pacientes que apresentarem toxicidade (intolerância, hipersensibilidade ou outro evento adverso) ou contraindicações absolutas ao uso de alfafalsidase;</li> <li>- Pacientes com doença renal crônica (DRC) estágios 4 ou 5;</li> <li>- Pacientes inelegíveis para transplante renal;</li> <li>- Pacientes com IC classe IV da NYHA ou com qualquer doença avançada que leve a uma expectativa de vida inferior a um ano;</li> <li>- Declínio cognitivo grave por qualquer causa;</li> <li>- Reações infusionais graves ou reação anafilática prévia à TRE com presença de IgE;</li> <li>- Idade inferior a 7 anos.</li> </ul>	
<b>Tempo de Tratamento</b>	<p>A TRE deve ser utilizada continuamente. Caso o paciente apresente pelo menos uma das seguintes situações, seu uso deve ser interrompido:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– Paciente com adesão inadequada ao tratamento, definida por falta em mais de 50% das sessões de infusão do medicamento;</li> <li>– Redução grave na qualidade de vida e no estado funcional, apesar do tratamento específico para a doença, definidas por condição clínica que se associe a uma expectativa de vida menor que 1 ano;</li> <li>– Surgimento de contraindicação ao medicamento.</li> </ul>	
<b>Validade dos Exames</b>	Exame Genético comprovando mutação patogênica do gene que codifica a enzima $\alpha$ GAL-A, medida da atividade da enzima $\alpha$ GAL-A em plasma ou leucócitos a partir do sangue periférico ou cultura de fibroblastos, níveis de GL-3 plasmáticos ou no sedimento urinário de 24 horas: <b>indeterminado</b> .	
<b>Especialidade Médica</b>	<b>Primeira Solicitação</b>	Geneticista
	<b>Renovações e adequações</b>	Não especificada no PCDT a especialidade médica necessária.
<b>Renovação</b>	LME + receita médica.	
<b>Adequação</b>	LME+ receita médica + laudo médico justificando o aumento de dose	
<b>CID-10:</b> E75.2 Outras esfingolipidoses – Doença de Fabry.		