

| DOENÇA DE FABRY                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Portaria Conjunta SAES/SECTICS Nº 2 – 15/01/25 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| Medicamento                                    | ALFAGALSIDASE                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| CID 10                                         | E75.2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| Apresentação                                   | 1mg/mL (frasco ampola de 3,5mL)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| Inclusão                                       | <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 glomeruloesclerose 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 glomeruloesclerose 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> </ul> |

|                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                             |
|-------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|
|                                                             | - Lesão podocitária em biópsia renal.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                             |
| Anexos Obrigatórios                                         | - <b>Exame Genético:</b> comprovando mutação patogênica do gene que codifica a enzima αGAL-A;<br><b>OU;</b><br>- <b>Exames laboratoriais:</b> medida da atividade da enzima αGAL-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> ).                                                                                                                                                                                               |                                                             |
| Administração                                               | 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 alfa-galactosidase em 100 mL de solução de cloreto de sódio 0,9% para infusão.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                             |
| Prescrição Máxima Mensal                                    | 18 frascos ampola                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                             |
| Monitoramento                                               | -Aconselhamento genético;<br>- 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;<br>- 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).                                                                                                  |                                                             |
| Exclusão                                                    | - Pacientes que apresentarem toxicidade (intolerância, hipersensibilidade ou outro evento adverso) ou contraindicações absolutas ao uso de alfa-galactosidase;<br>- Pacientes com doença renal crônica (DRC) estágios 4 ou 5;<br>- Pacientes inelegíveis para transplante renal;<br>- Pacientes com IC classe IV da NYHA ou com qualquer doença avançada que leve a uma expectativa de vida inferior a um ano;<br>- Declínio cognitivo grave por qualquer causa;<br>- Reações infusionais graves ou reação anafilática prévia à TRE com presença de IgE;<br>- Idade inferior a 7 anos. |                                                             |
| Tempo de Tratamento                                         | A TRE deve ser utilizada continuamente. Caso o paciente apresente pelo menos uma das seguintes situações, seu uso deve ser interrompido:<br>- Paciente com adesão inadequada ao tratamento, definida por falta em mais de 50% das sessões de infusão do medicamento;<br>- 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;<br>- Surgimento de contraindicação ao medicamento.                                                         |                                                             |
| Validade dos Exames                                         | Exame Genético comprovando mutação patogênica do gene que codifica a enzima αGAL-A, medida da atividade da enzima αGAL-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> .                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                             |
| Especialidade Médica                                        | Primeira Solicitação                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Geneticista, Neurologista, Cardiologista ou Nefrologista.   |
|                                                             | Renovações e adequações                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                | Não especificada no PCDT a especialidade médica necessária. |
| Renovação                                                   | LME + receita médica.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                             |
| Adequação                                                   | LME+ receita médica + laudo médico justificando o aumento de dose                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                             |
| CID-10:<br>E75.2 Outras esfingolipidoses – Doença de Fabry. |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                             |