

**NOTA TÉCNICA 9163****IDENTIFICAÇÃO DA REQUISIÇÃO**

**CÂMARA/VARA:** 2ª Vara Criminal e da Infância e Juventude

**COMARCA:** Varginha

**I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:**

**IDADE:** 10 anos

**PEDIDO DA AÇÃO:** SOMATROPINA

**DOENÇA(S) INFORMADA(S):** Síndrome de Prader-Willi, Q871

**FINALIDADE / INDICAÇÃO:**

**REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL:** CRMMG- 70119

**NÚMERO DA SOLICITAÇÃO:** 2025.0009163

**II – PERGUNTAS DO JUÍZO:**

Determino seja solicitado ao NATJUS-MG (Núcleo de Apoio Técnico do Judiciário de Minas Gerais), no prazo de 60 (sessenta) dias, NOTA TÉCNICA a respeito do tratamento requerido (Genotropin - Somatropina 36 UI -, com administração diária de 1,5 mg, para tratamento da Síndrome de Prader-Willi, consistente na deleção do cromossomo 15 paterno, caracterizada como doença genética rara (CID Q87.1), condição acompanhada de complicações graves, incluindo hipotonia, obesidade potencialmente fatal, atraso no desenvolvimento motor e comportamental, e déficit cognitivo), pela qual deverá restar esclarecido se encontram-se presentes no caso desta espécie, de forma cumulativa, os seguintes requisitos:

- (i) prescrição por médico ou odontólogo assistente habilitado;
- (ii) inexistência de negativa expressa da ANS ou de pendência de análise em proposta de atualização do rol (PAR);

- (iii) ausência de alternativa terapêutica adequada para a condição do paciente no rol de procedimentos da ANS;
- (iv) comprovação de eficácia e segurança do tratamento à luz da medicina baseada em evidências de alto grau ou ATS, necessariamente respaldadas por evidências científicas de alto nível; e
- (v) existência de registro na Anvisa.

### **III – CONSIDERAÇÕES/RESPOSTAS:**

#### **RELATÓRIO MÉDICO**

O presente teste identificou deleção, em heterozigose, na região 15q11. Adicionalmente, o estudo de metilação identificou um padrão de hipermetilação na região 15q11, sugerindo que a deleção ocorreu no cromossomo paterno. Este resultado confirma o diagnóstico de síndrome de Prader-Willi (OMIM # 176270).

A deleção paterna da região 15q11q13 é o mecanismo mais comum associado à síndrome de Prader-Willi, sendo identificada em até 75% dos indivíduos com esta condição.

Recomenda-se, para fins de aconselhamento genético, o estudo citogenético do genitor de Antonio para excluir a possibilidade de possíveis microarranjos balanceados.

A somatropina (hormônio GH) está disponível no Sistema Único de Saúde (SUS) por meio do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica (CEAF) para tratamento dos pacientes que atendem aos critérios estabelecidos pelos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da Deficiência do Hormônio do Crescimento - Hipopituitarismo e da Síndrome de Turner, revisados e publicados em

**2010. Pacientes nascidos pequenos para idade gestacional (PIG) e portadores de síndromes genéticas com evidência de benefício do uso de GH devem ser avaliados** em Centros de Referência ou por equipe técnica especializada. Os pacientes devem passar por avaliação diagnóstica e ter acompanhamento terapêutico com endocrinologistas ou pediatras, cuja avaliação periódica deve ser condição para a dispensação do medicamento. Pacientes com hipopituitarismo devem ser avaliados com relação à eficácia do tratamento e ao desenvolvimento de toxicidade aguda ou crônica. A existência de centro de referência facilita o tratamento

em si, bem como o ajuste de doses, caso necessário, e o controle de efeitos adversos. A indicação indiscutível e clássica do uso do hormônio do crescimento recombinante, somatropina, é para as crianças com baixa estatura devido à sua falta.

Não existe previsão de cobertura da somatropina no rol da ANS

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) tem origem em um distúrbio genético, não hereditário, resultante da ausência ou não expressão de genes no cromossomo 15. Ocorre em 1:15 mil a 1:30 mil nascimentos vivos, em ambos os sexos e em todas as etnias. É uma síndrome grave, complexa e que, até o momento, não tem cura.

A SPW é caracterizada, principalmente, por:

- ✓ Hipotonia
- ✓ Hipogonadismo
- ✓ Hiperfagia
- ✓ Comprometimento cognitivo
- ✓ Transtornos comportamentais
- ✓ Obesidade potencialmente fatal

A principal preocupação médica é a obesidade mórbida. Mas, por meio de diagnóstico e intervenção precoces, muitos indivíduos conseguem manter um peso saudável.

O tratamento destes pacientes com GH pode melhorar a estatura final, porém a grande contribuição do GH tem sido a melhora da composição corpórea, minimizando as consequências clínicas desta síndrome. O aspecto mais importante do tratamento é o controle do ganho excessivo de peso. Dietas hipocalóricas, medicamentos anoréticos e gastroplastias são ineficazes a longo prazo. No obeso há um aumento da produção de fator

de crescimento insulina s milde (IGF-I), que   produzido pelo adip cito. J  na SPW, apesar de tecido adiposo abundante, n o h  um est mulo adequado de produ o do IGF-I. A interpreta o destes dados em fun o da secre o do GH   complicada pela obesidade do portador da SPW, uma vez que no obeso simples ex geno os n veis de GH circulantes est o menores, por m o IGF-I   normal e os n veis de IGF-I livre s o elevados. Na SPW, os n veis de IGF-I totais est o menores, o que indicaria uma situa o de defici ncia parcial de GH

#### **IV – CONCLUS O**

- ✓ A medica o est  dispon vel no SUS para utiliza o em s ndromes gen ticas como Prader-Willi
- ✓ N o existe previs o de cobertura da medica o no rol de procedimentos da ANS
- ✓ A medica o solicitada est  bem indicada para doen a informada

#### **V – REFER NCIAS:**

- 1) Secretaria de Aten o   Sa de Secretaria de Ci ncia, Tecnologia e Insumos Estrat gicos. Portaria conjunta n  28, de 30 de novembro de 2018. Aprova o Protocolo Cl nico e Diretrizes Terap uticas da Defici ncia do Horm nio de Crescimento - Hipopituitarismo. Bras lia, 2018. Dispon vel em: <http://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2018/dezembro/14/PCDT-Deficiencia-do-Hormonio-de-Crescimento-Hipopituitarismo.pdf>.
- 2) Guidelines for Growth Hormone and Insulin-Like Growth Factor-I Treatment in Children and Adolescents: Growth Hormone Deficiency, Idiopathic Short Stature, and Primary Insulin-Like Growth Factor-I Deficiency. *Horm Res Paediatr* 2016;86:361–97.

3) Grimberg A, DiVall SA, Polychronakos C, Allen DB, Cohen LE, Quintos JB, Rossi WC, Feudtner C, Murad MH, on behalf of the Drug and Therapeutics Committee and Ethics Committee of the Pediatric Endocrine Society. Guidelines for Growth Hormone and Insulin-Like Growth Factor-I Treatment in Children and Adolescents: Growth Hormone Deficiency, Idiopathic Short Stature, and Primary Insulin-Like Growth Factor-I Deficiency. *Horm Res Paediatr* 2016; 86:361-97. Disponível em: <https://www.karger.com/Article/FullText/452150>.

4) Wannmacher H. Hormônio de Crescimento: Uma Panaceia. ISSN 1810-0791 Vol. 3, nº 8, Brasília, julho 2006. Disponível em: [https://www.paho.org/bra/index.php?option=com\\_docman&view=download&alias=488-hormoniocrescimento-v-3-n-8-2005-8&category\\_slug=uso-racional-medicamentos-685&Itemid=965](https://www.paho.org/bra/index.php?option=com_docman&view=download&alias=488-hormoniocrescimento-v-3-n-8-2005-8&category_slug=uso-racional-medicamentos-685&Itemid=965).

5) Prader-Willi syndrome: metabolic aspects related to growth hormone treatment Jack Y. Kuo; Vaê Ditchekenian; Thaís D. Manna; Hilton Kuperman; Durval Damiani; Nuvarte Setian Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Instituto da Criança, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo USP, SP

**VI – DATA:** 06/01/2025

NATJUS TJMG