

NOTA TÉCNICA 4952/9333**IDENTIFICAÇÃO DA REQUISIÇÃO****CÂMARA/VARA:** 2ª Vara Cível da Infância e Juventude**COMARCA:** Belo Horizonte**I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:****IDADE:** 09 anos**PEDIDO DA AÇÃO:** Transplante de medula**DOENÇA(S) INFORMADA(S):** G37**FINALIDADE / INDICAÇÃO:** Interromper o agravamento da doença**REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL:** CRMMG: 21630**NÚMERO DA SOLICITAÇÃO:** 2024.0004952/9333**II – PERGUNTAS DO JUÍZO:**

parecer técnico com fins de esclarecimento acerca da pertinência da indicação das terapias pleiteadas na exordial em detrimento do tratamento convencional disponibilizado pela Ré, com indicação de questionamentos a tempo e modo, conforme formulado pela parte requerida.

III – CONSIDERAÇÕES/RESPOSTAS:**RELATÓRIO MÉDICO**

<p>Descrever as outras possíveis consequências ao paciente: A leucodistrofia metacromática é doença neurodegenerativa progressiva sendo o transplante de medula óssea a melhor alternativa disponível para tratamento e promoção de qualidade de vida!</p>
<p>A utilização do(s) do procedimento/terapia(s) eliminará o perigo das consequências e/ou sequelas?</p> <p>Sim (X) Não ()</p>
<p>Justificar: O transplante de medula óssea é curativo.</p>
<p>Especificar outras informações importantes acerca da necessidade do procedimento/terapia(s): Caso transplante não seja realizado em tempo oportuno, paciente evoluirá para piora cognitiva e motora</p>

ambulatorio de doenças raras, com diagnóstico de Leucodistrofia Metacromática (CID E 75.2), confirmado por teste molecular (painel genético) e biomarcadores (arilsulfatase A sérica e sulfatídeo urinário). Esta patologia é um erro inato do metabolismo, pela deficiência da enzima arilsulfatase A, de caráter neuroprogressivo com perdas das funções cognitivas e motoras com o passar do tempo, levando o paciente a perda da fala, deambulação e visão até evoluir para óbito. Quando a doença foi descoberta não se tinha muito o que fazer, apenas aguardar o triste desfecho acima descrito. Atualmente o transplante alogênico de medula óssea (TCTH) é a única terapia curativa disponível para suspender a progressão neurológica da doença mudando completamente a história natural da patologia e oferecendo possibilidade real de vida normal para o paciente, porém caso tal procedimento atrase para ocorrer a doença evoluirá e o João Francisco além da regressão perderá toda indicação e finalidade do tratamento em questão.

João Francisco foi submetido a uma avaliação neuropsicológica, que mostrou que o mesmo tem QI normal para a faixa etária e total independência para as atividades de vida diária, estando no momento ótimo para o transplante alogênico de medula óssea, devendo este ser feito com maior celeridade possível. Como esta doença é rara, poucos centros têm experiência em pacientes com erros inatos do metabolismo como a Leucodistrofia Metacromática, neste contexto tendo um serviço capacitado para se fazer tal procedimento, seja onde quer que seja, não se pode perder tempo para início de avaliações e burocracias para se realizar o transplante pois isto pode custar a vida do paciente em questão, quando se há a possibilidade da cura.

A leucodistrofia metacromática (MLD) é uma doença autossômica recessiva causada por mutações no gene da arilsulfatase A (ARSA), resultando em deficiência dessa enzima e acúmulo de sulfatídeos nos sistemas nervosos central e periférico. Isso leva à desmielinização progressiva e comprometimento motor e cognitivo, com formas clínicas classificadas de acordo com a idade de início: infantil tardia, juvenil e adulta. As formas com início mais precoce tendem a ter um curso mais rápido e grave. **O transplante de medula óssea (ou transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas, TCTH) tem sido o tratamento padrão para MLD em estágios pré-sintomáticos ou minimamente sintomáticos, especialmente nas formas juvenil e adulta.** O transplante pode estabilizar a progressão da doença no sistema nervoso central se realizado antes de danos neurológicos significativos, mas sua eficácia é limitada na forma infantil tardia e não impede a progressão da neuropatia periférica. Além disso, o transplante acarreta riscos significativos de morbidade e mortalidade, e os resultados são variáveis, tornando a seleção do paciente crucial. Atualmente, a terapia gênica ex vivo com células-tronco hematopoiéticas modificadas (atidarsagene autotemcel) está aprovada nos EUA e na Europa para pacientes selecionados com formas de início

Nota Técnica nº 4952/9333/2024 NATJUS – TJMG

precoce, apresentando melhores resultados do que o transplante convencional, especialmente quando administrada na fase pré-sintomática.

A triagem neonatal está emergindo como uma ferramenta para identificar candidatos antes do início clínico.


Em resumo, o transplante de medula óssea pode estabilizar a MLD se realizado precocemente, mas seu benefício é limitado e depende do momento e da forma clínica. A terapia gênica representa uma alternativa mais eficaz em pacientes selecionados.

IV – CONCLUSÕES

- ✓ O transplante de medula óssea (ou transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas, TCTH) tem sido o tratamento padrão para MLD em estágios pré-sintomáticos ou minimamente sintomáticos, especialmente nas formas juvenil e adulta.
- ✓ No caso em tela o paciente tem 09 anos e seria se encaixa nos critérios acima
- ✓ o procedimento não consta no rol da ANS para esta indicação
- ✓ O procedimento consta no rol da ANS mas não para a doença descrita no caso em tela . Anexo rol ANS

V – REFERÊNCIAS:

Metachromatic Leukodystrophy: New Therapy Advancements and Emerging Research Directions.

Neurology. 2025. Asbreuk MABC, Schoenmakers DH, Adang LA, et al. **New**

Metachromatic Leukodystrophy: Diagnosis, Modeling, and Treatment Approaches.

Frontiers in Medicine. 2020. Shaimardanova AA, Chulpanova DS, Solovyeva VV, et al.

Lentiviral Haematopoietic Stem-Cell Gene Therapy for Early-Onset Metachromatic Leukodystrophy: Long-Term Results From a Non-Randomised, Open-Label, Phase 1/2 Trial and Expanded Access.

LLancet. 2022. Fumagalli F, Calbi V, Natali Sora MG, et al.

Treatment of Leukodystrophies: Advances and Challenges.

European Journal of Paediatric Neurology : EJPN : Official Journal of the European Paediatric Neurology Society. 2025. Wolf NI, van der Knaap MS, Engelen M. **New**

Diagnosis, Prognosis, and Treatment of Leukodystrophies.

LThe Lancet. Neurology. 2019. van der Knaap MS, Schiffmann R, Mochel F, Wolf NI.

Metachromatic Leukodystrophy: To Screen or Not to Screen?

European Journal of Paediatric Neurology : EJPN : Official Journal of the European Paediatric Neurology Society. 2023. Jonckheere AI, Kingma SDK, Eyskens F, Bordon V, Jansen AC.


Hematopoietic SCT: A Useful Treatment for Late Metachromatic Leukodystrophy.

Bone Marrow Transplantation. 2014. Solders M, Martin DA, Andersson C, et al.

Progressive Demyelinating Polyneuropathy After Hematopoietic Cell Transplantation in Metachromatic Leukodystrophy: A Case Series.

Journal of Neurology. 2024. Beerepoot S, Boelens JJ, Lindemans C, et al.

Adult-Onset Genetic Central Nervous System Disorders Masquerading as Acquired Neuroinflammatory Disorders: A Review.

 JAMA Neurology. 2022. Ayrignac X, Carra-Dallière C, Marelli C, Taïeb G, Labauge P.

VI – DATA 20/02/2026

NATJUS - TJMG