

NORMA TÉCNICA 29/2013

DOENÇA DE FABRY

1. INTRODUÇÃO

A doença de Fabry é uma doença genética, de caráter hereditário, que causa a deficiência ou a ausência da enzima alfa-galactosidase (α -Gal A) no organismo de seus portadores. É uma das 45 doenças de depósito lisossômico. A deficiência enzimática interfere na capacidade de decomposição de uma substância adiposa específica, denominada globotriaosilceramida, também chamado de Gb3. A doença de Fabry é crônica, progressiva e atinge vários órgãos e sistemas do organismo. No Brasil foram identificados até o momento cerca de 220 pacientes. Estima-se que, no mundo, existam mais de 25 mil pessoas atingidas pela doença. A doença de Fabry é um erro inato do metabolismo, isto significa que a criança já nasce com a alteração genética, sendo possível diagnosticar precocemente, mesmo que os sintomas clínicos, em geral, tendam a aparecer apenas anos depois.

2. CÓDIGO INTERNACIONAL DA DOENÇA (CID-10)

E75. 2 - Outras Esfingolipidoses (Doença de Fabry)

3. MEDICAMENTOS

Agalsidase beta frasco-ampola 5mg/MI

4. CRITÉRIOS DE INCLUSÃO

Ser atendido em Centros de Doenças Raras saúde vinculados às unidades públicas ou credenciados pelo SUS;
Residir no estado de Pernambuco;
Diagnóstico realizado por médico especialista;
Ter idade superior a 7 anos e inferior a 65 anos.

5. CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO

Reações de hipersensibilidade conhecida aos componentes do medicamento;
Na vigência de gestação ou período de amamentação, salvo nos casos em que o benefício para a mãe supere os riscos potenciais para a criança.

6. DOCUMENTOS A SEREM APRESENTADOS

a) Documentos Pessoais (Cópias)

Solicitação inicial

- Carteira de Identidade – RG
- Cadastro de Pessoa Física – CPF
- Cartão Nacional de Saúde – CNS
- Comprovante de Residência (Conta de Água, Luz Telefone ou Declaração de Residência)
- Declaração Autorizadora, caso deseje credenciar representante para receber os medicamentos

b) Documentos Emitidos pelo Médico (Originais)

Solicitação inicial

LME - Laudo para Solicitação/Avaliação e Autorização de Medicamentos do CEAF (no campo anamnese, preencher com a história clínica do (a) paciente e se o espaço não for suficiente utilizar laudo complementar);

Receita Médica, com posologia para 6 (seis) meses de tratamento;

Renovação a cada 6 (seis) meses

LME - Laudo para Solicitação/Avaliação e Autorização de Medicamentos do CEAF (no campo anamnese, preencher com a história clínica do (a) paciente e se o espaço não for suficiente utilizar laudo complementar);

Receita Médica, com posologia para 6 (seis) meses de tratamento;

Em qualquer mudança na terapêutica do (a) paciente, informar no campo (anamnese) no LME e se o espaço não for suficiente utilizar laudo complementar.

c) Exames (Cópias)

Solicitação inicial

Avaliação clínica;

Ultrassonografia do rim ou biópsia renal;

Anticorpo IgG;

Creatinina sérica;

Ecocardiograma ou RMN cardíaco

ECG ou Holter 24 horas

Relação albumina/creatinina em urina

RMN cerebral (exceto para doentes renais crônicos)

Facultativos:

Exame oftalmológico para confirmar diagnóstico em mulheres (acuidade visual, motilidade ocular, ectoscopia, biomicroscopia, tonometria e oftalmoscopia binocular indireta).
Dosagem sérica/urinária de GB3 ou Lyso GB3

Renovação a cada 6 meses

Creatinina sérica.

Relação albumina/creatinina em urina

Ecocardiograma ou RMN cardíaco (anualmente)

Facultativos:

Anticorpo IgG

Biópsia renal

7. REVISÕES

Data	Rev	Atualização	Revisores
10/2021	04	Sem alterações pelo comitê Mudança de layout para publicação em DOE	CEFT
09/2018	03	Alterações de exames Alteração de locais de atendimento	CEFT e CAFT
11/2016	02	Atualização periodicidade de exames	
12/2014	01	Atualização	CEFT e CAFT
12/2013	00	Aprovação	CEFT
11/2013	00	Criação da Norma e Aprovação - TAC. Ref. Inquérito Civil nº01/07	CAFT