

**GOVERNO DO ESTADO DA BAHIA**

Secretaria da Saúde do Estado da Bahia - SESAB

Superintendência de Assistência Farmacêutica, Ciência e Tecnologia em Saúde - SAFTEC

Diretoria de Assistência Farmacêutica - DASF

Coordenação de Assistência Farmacêutica na Atenção Especializada - COAFE

FORMULÁRIO DE ACESSO - DOENÇA DE POMPE (DP)
PORTARIA CONJUNTA Nº 12, DE 03 DE AGOSTO DE 2020

Nome do Paciente:		
Médico Responsável:	CRM:	UF:
CID-10:	Data do preenchimento:	/ /

CLASSIFICAÇÃO DA DP POR GRUPO

- () GRUPO A (possui cardiomiopatia hipertrófica, afetando principalmente a parede ventricular esquerda posterior e o septo interventricular, e inclui pacientes tipicamente classificados como tendo a DP infantil clássica)
- () GRUPO B (sintomas ocorre também antes dos 12 meses de idade; no entanto, não têm cardiomiopatia hipertrófica, sendo esses pacientes frequentemente classificados de DP infantil "atípico")
- () GRUPO C (tem início dos sintomas após 12 meses de idade, mas ainda na infância, e mescla-se com os fenótipos que surgem até a adolescência (juvenil))
- () GRUPO D (formas mais tardias de manifestação no adulto)

Diagnóstico: Suspeita de DP Precoce (pacientes classificados como Grupo A ou B)**LISTAR OS SINAIS E SINTOMAS APRESENTADOS PELO PACIENTE:**

- () Hipotonia muscular importante, especialmente fraqueza muscular proximal em membros superiores e inferiores e em tronco;
- () atraso do desenvolvimento motor;
- () insuficiência respiratória grave, avaliada clinicamente;
- () cardiomiopatia hipertrófica;
- () cardiomegalia;
- () disfagia e distúrbios de deglutição;
- () macroglossia;
- () hepatomegalia;
- () irmão de qualquer sexo com DP;
- () níveis elevados de creatinoquinase (CK). A CK está uniformemente elevada na DP Precoce, atingindo até 2000 UI/L;
- () biópsia muscular com presença de vacúolos citoplasmáticos mostrando aumento da atividade lisossomal à reação pela fosfatase ácida e aumento do conteúdo de glicogênio pela coloração de ácido periódico de Schiff (PAS- positivo).

OBS: A DP precoce deve ser suspeitada em indivíduos que apresentem pelo menos um dos sinais ou sintomas acima relacionados, especialmente se em combinação e iniciados durante o primeiro ano de vida.**Diagnóstico: Suspeita de DP Tardia: A DP tardia possui apresentação clínica distinta, devendo ser suspeitada em indivíduos que apresentem pelo menos um dos seguintes sinais ou sintomas abaixo relacionado, especialmente se combinados e iniciados após 12 meses de idade (pacientes classificados como Grupo C ou D):**

- () Fraqueza muscular proximal progressiva, especialmente em tronco e membros inferiores;
- () levantar da posição em decúbito utilizando uma rotação lateral do corpo;
- () sinal de Gowers;
- () escápula alada, atrofia do músculo para espinhal;
- () síndrome da espinha rígida;



GOVERNO DO ESTADO DA BAHIA

Secretaria da Saúde do Estado da Bahia - SESAB

Superintendência de Assistência Farmacêutica, Ciência e Tecnologia em Saúde - SAFTEC

Diretoria de Assistência Farmacêutica – DASF

Coordenação de Assistência Farmacêutica na Atenção Especializada - COAFE

() fraqueza facial ou ptose palpebral (uni ou bilateral), oftalmoplegia;
() alterações eletrocardiográficas como taquiarritmias ventriculares e supraventriculares, síndrome Wolff–Parkinson–White;
() irmão de qualquer sexo com DP;
() progressão de sintomas respiratórios para insuficiência respiratória por fraqueza muscular diafragmática e intercostal, desencadeados por infecção, cirurgias ou aspiração;
() níveis elevados de creatinoquinase (CK): A CK está elevada na forma juvenil (grupo C), podendo estar normal na DP Tardia (grupo D);
() níveis elevados de transaminases hepáticas [alanina aminotransferase ou transaminase glutâmico pirúvica – (ALT/TGP) e aspartato aminotransferase ou transaminase oxalacética (AST/TGO)] e lactato desidrogenase (LDH), com a gama glutamiltransferase (gama GT) normal; () eletromiografia (EMG) com características miopáticas. O EMG deve preferencialmente avaliar a musculatura para espinal ou esternocleidomastóideo ¹¹ ;
() biópsia muscular com presença de vacúolos citoplasmáticos mostrando aumento da atividade lisossomal à reação pela fosfatase ácida e aumento do conteúdo de glicogênio pela coloração de ácido periódico de Schiff (PAS-positivo)
OBS: Serão incluídos neste Protocolo todos os pacientes com DP precoce (grupos A e B) ou tardia (grupos C e D) que apresentarem pelo menos um dos sinais ou sintomas, e confirmação do diagnóstico de acordo com um dos critérios abaixo relacionados.
Assinalar os Critérios de inclusão que o paciente apresenta:
() Atividade da enzima alfa glicosidase ácida <10% do limite inferior dos valores de referência em fibroblastos ou leucócitos, com atividade da enzima de referência, avaliada na mesma amostra e pelo mesmo método, apresentando valores normais;
() Presença de variantes patogênicas em homozigose ou heterozigose composta no gene GAA.
OBS: Critérios de Exclusão para TRE Serão excluídos do tratamento específico com alfa- alglicosidase os pacientes que se apresentarem nas seguintes situações.
Confirmo que o paciente em questão não se enquadra nas situações abaixo:
1. Pacientes sem o diagnóstico confirmatório de DP.
2. Apresentarem a forma DP tardia; Condição médica irreversível e que implique em sobrevida provavelmente inferior a 6 meses, como resultado da DP ou de outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista e atestada por laudo médico;
3. Condição médica irreversível e que implique em sobrevida provavelmente inferior a 6 meses, como resultado da DP ou de outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista e atestada por laudo médico;
4. Idade acima de 18 anos e que, após serem informados sobre os potenciais riscos e benefícios associados ao tratamento com alfa- alglicosidase, recusarem-se a serem tratados;
5. Histórico de falha de adesão, desde que previamente inseridos, sem sucesso, em ação educativa específica para melhora de adesão, ou seja, pacientes que, mesmo após essa intervenção, não comparecerem a pelo menos 50% do número de consultas ou de avaliações previstas em um ano.

Assinatura do médico Assistente e carimbo