



GOVERNO DO ESTADO DA BAHIA
Secretaria da Saúde do Estado da Bahia
Diretoria de Assistência Farmacêutica
Coordenação de Assistência Farmacêutica na Atenção Especializada

FORMULÁRIO PARA TRATAMENTO DA DOENÇA DE POMPE

Nome do Paciente: _____	Idade: _____
Cartão Nacional de Saúde: _____	
Médico Responsável: _____	CRM: _____ UF: _____

Fármaco – Alfa- alglicosidase ácida: frasco- ampola com 50 mg de pó liofilizado
- E 74.0 - Doença de depósito de glicogênio

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:

Assinatura do médico e carimbo



GOVERNO DO ESTADO DA BAHIA
Secretaria da Saúde do Estado da Bahia
Diretoria de Assistência Farmacêutica
Coordenação de Assistência Farmacêutica na Atenção Especializada

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 Cou 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;

fraqueza facial ou ptose palpebral (uni ou bilateral), oftalmoplegia;

alterações eletrocardiográficas como taquiarritimias 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 espinhal ou esternocleidomastóideo¹¹;

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)

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: 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:

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.

**OBS: Critérios de Exclusão para TRE Serão excluídos do tratamento específico com alfa-
alglicosidase os pacientes que se apresentarem nas seguintes situações:**

Assinatura do médico Assistente e carimbo