

\_título:

# \_Diagnóstico e Tratamento de Doenças Lisossomais

\_sub-título:

## \_Relatório 2012

\_edição:

\_INSA, IP

\_autores: **Grupo de Trabalho Coordenador do Diagnóstico e Tratamento de Doenças Lisossomais**  
Ana Maria Fortuna

\_local / data:

\_Lisboa

\_Fevereiro 2014

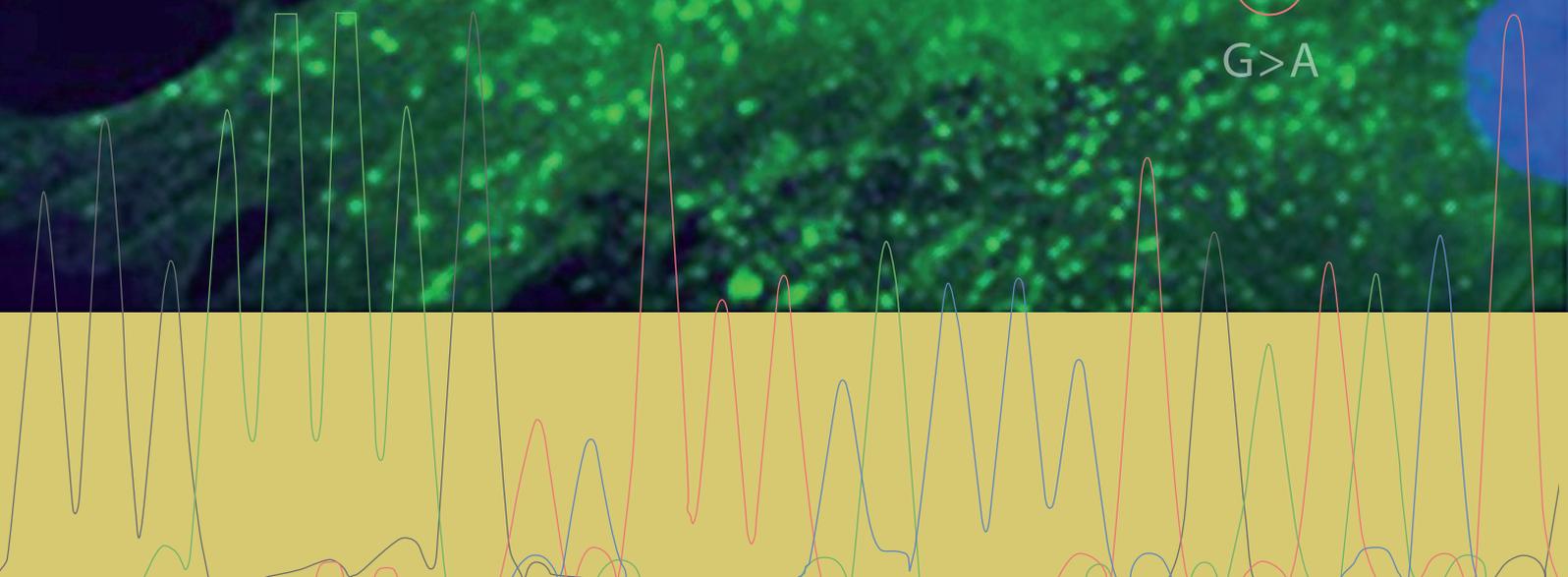


Instituto **Nacional de Saúde**  
Doutor Ricardo Jorge



G G G A A A A G T C T T T C A C C C T G **A** T A C T

G>A



## Catálogo na publicação

PORTUGAL. Ministério da Saúde. Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP

Diagnóstico e tratamento de doenças lisossomais : relatório 2012 / Grupo de Trabalho Coordenador do Diagnóstico e Tratamento de Doenças Lisossomais ; Ana Maria Fortuna . - Lisboa : Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP, 2014. - 22 p. : il.

ISBN: 978-972-8643-89-8

© Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP 2014.

**Título:** Diagnóstico e tratamento de doenças lisossomais: relatório 2012

**Autores:** Grupo de Trabalho Coordenador do Diagnóstico e Tratamento de Doenças Lisossomais; Ana Maria Fortuna

**Editor:** Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge (INSA, IP)

**Coleção:** Relatórios científicos e técnicos

**Coordenação editorial:** Elvira Silvestre

**Composição e paginação:** Francisco Tellechea

**ISBN:** 978-972-8643-89-8

Lisboa, fevereiro de 2014

Reprodução autorizada desde que a fonte seja citada, exceto para fins comerciais.





*Instituto Nacional de Saúde*  
*Doutor Ricardo Jorge, IP*

*Av. Padre Cruz 1649-016 Lisboa*

[www.insa.pt](http://www.insa.pt)

**t: 217 519 200 @: info@insa.min-saude.pt**



[www.insa.pt](http://www.insa.pt)

 **Relatórios**

**\_título:**

# **\_Diagnóstico e Tratamento de Doenças Lisossomais**

**\_sub-título:**

## **\_Relatório 2012**

**\_edição:**

**\_INSA, IP**

**\_autores:**

**Grupo de Trabalho Coordenador do Diagnóstico e Tratamento de Doenças Lisossomais**  
**Ana Maria Fortuna**

**\_local / data:**

**\_Lisboa**

**\_Fevereiro 2014**



Glossário e acrónimos .....	2
Nota introdutória .....	4
Histórico e enquadramento legal .....	4
Organização do grupo de trabalho .....	6
O Laboratório de Referência Nacional para as DLS .....	10
Resultados .....	13
Custos financeiros .....	18
Ações de formação .....	19
Nota final .....	20



## Glossário e acrónimos

<b>ACSS</b>	– Administração Central do Sistema de Saúde
<b>AIM</b>	– Autorização de Introdução no Mercado
<b>bid</b>	– 2X dia, do latim <i>bis in die</i>
<b>CGMJM</b>	– Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães
<b>IGMJM</b>	– Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães
<b>GTCDTDL</b>	– Grupo de Trabalho Coordenador do Diagnóstico e Tratamento das Doenças Lisossomais
<b>COMP</b>	– Committee for Orphan Medicinal Products
<b>Dç</b>	– Doença
<b>DGS</b>	– Direção-Geral da Saúde
<b>DHM</b>	– Doenças Hereditárias do Metabolismo
<b>DLS</b>	– Doenças Lisossomais de Sobrecarga
<b>DM</b>	– Doenças Metabólicas
<b>DR</b>	– Diário da República
<b>EIM</b>	– Erros Inatos do Metabolismo
<b>EMA</b>	– European Medicines Agency
<b>ESGLD</b>	– European Study Group on Lysosomal Disorders
<b>EU</b>	– União Europeia
<b>FBR</b>	– Doença de Fabry
<b>GAU</b>	– Doença de Gaucher
<b>I&amp;D</b>	– Investigação e Desenvolvimento
<b>IGIF</b>	– Instituto de Gestão Informática e Financeira da Saúde
<b>INSA</b>	– Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
<b>IV</b>	– Via Intravenosa
<b>MCTES</b>	– Ministério da Ciência, Tecnologia e Ensino Superior
<b>MO</b>	– Medicamento Órfão
<b>MPS</b>	– Mucopolissacaridose
<b>MS</b>	– Ministério da Saúde
<b>NPC</b>	– Doença de Nieman Pick tipo C
<b>PO</b>	– <i>Per os</i> , via oral
<b>POM</b>	– Doença de Pompe
<b>qd</b>	– 1X dia, do latim <i>quaque die</i>
<b>qid</b>	– 4X dia, do latim <i>quater in die</i>
<b>SGQS</b>	– Sistema de Gestão de Qualidade e Segurança
<b>TES</b>	– Terapia Enzimática de Substituição
<b>tid</b>	– 3X dia, do latim <i>ter in die</i>
<b>UE</b>	– Unidade de Enzimologia

Diagnóstico e Tratamento de **Doenças Lisossomais**

# relatório 2012



## Nota Introdutória

Em 2012, o GTCDTDL prosseguiu a sua missão garantindo a gestão e a coordenação a nível nacional do Diagnóstico e Tratamento das Doenças Lisossomais de Sobrecarga (DLS), no Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães, uma secção desconcentrada do Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge no Porto.

É conhecido o enorme impacto que as doenças raras, na generalidade, têm na nossa sociedade, pelo que se torna necessário melhorar o apoio aos doentes e suas famílias. Ultimamente foi definido que a melhor estratégia para atingir melhores resultados para este tipo de patologias, passaria pela criação de equipas multidisciplinares de especialistas, com capacidade para diagnosticar e tratar adequadamente todos os doentes, tentando-se desta forma ultrapassar as dificuldades em termos de equidade no acesso a estas terapêuticas associando também uma melhor gestão dos recursos disponíveis.

O GTCDTDL deu resposta ao diagnóstico das DLS e a todas as solicitações de pareceres para o seu tratamento. Estes tratamentos já demonstraram o seu valor terapêutico acrescido e seu custo-benefício, no entanto, nunca deixou de prevalecer o interesse dos doentes e a transparência nos processos de decisão. Apesar de este tipo de fármacos servir um número reduzido de doentes, estes manifestam doenças graves ou muito graves, algumas vezes com risco de vida, pelo que com a terapêutica, se “prevê um benefício clínico” com garantias de repercussão positiva na qualidade de vida destes doentes.

A nova legislação entretanto publicada (Despacho nº2545/2013, 15 de fevereiro e Despacho nº71/2013 do Secretário de Estado da Saúde) vem reorganizar a Comissão Coordenadora do Tratamento das Doenças Lisossomais de Sobrecarga (CCTDLS), exclusivamente constituída por profissionais de saúde, e a funcionar no INSA e que se articula a nível nacional com as instituições mais especializadas no diagnóstico e tratamento das doenças lisossomais de sobrecarga.

## Histórico e enquadramento legal

Em 1993 a doença de Gaucher foi o paradigma, modelo e motor de arranque das terapias das DLS em Portugal. Sob proposta do IGM, foi solicitado ao Ministério da Saúde (MS) o início deste tratamento e assim foi formada a primeira Comissão de diagnóstico e tratamento.

A cronologia dos eventos foi a seguinte:

- Em 1993 foi criada a Comissão Coordenadora do Tratamento da Doença de Gaucher, pelo Despacho do Gabinete do Secretário de Estado da Saúde, DR II, nº: 86 de 1993-04-13, que se manteve em funções até 2003.
- Em 1995 foi feito o levantamento de doentes portadores de doença de Gaucher, segundo a recomendação do cumprimento do Despacho e da Circular Normativa nº: 11/DSSP de 1995-07-05 da DGS, com a comunicação dos doentes à Comissão.



- Em 2003 a anterior comissão foi substituída pela Comissão Coordenadora do Tratamento das Doenças Lisossomais de Sobrecarga, pelo Despacho do Gabinete do Ministro da Saúde nº: 4903/2003 de 13 de Março de 2003, DR II, 61 e Retificação nº: 1004/2003, DR II, 115, 2003, com cessação do mandato em 13 de Março de 2005.
- Em 2005, o Despacho Conjunto do Ministro da Saúde e do Ministro da Ciência, Tecnologia e Ensino Superior, Nº 656/2005, DR II Série, nº169 de 2 de setembro e a Circular Normativa nº: 04/DSPS de 02 de Agosto da DGS veio atribuir ao Instituto de Genética Médica Jacinto Magalhães a coordenação do diagnóstico e tratamento das doenças lisossomais de sobrecarga, e posteriormente a 2007, com a integração deste instituto, ao Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge.

# Organização do grupo de trabalho

---



## Constituição do CNCDTDL

Perante a atribuição de funções institucionais a direção do INSA manteve o Grupo de Trabalho Coordenador do Diagnóstico e Tratamento das Doenças Lisossomais (GTCDTDL) com um núcleo de gestão institucional interno, tendo a Dra. Ana Maria Fortuna como presidente e coordenadora clínica e a Doutora Lúcia Lacerda como a coordenadora laboratorial.

Para o funcionamento operacional do GTCDTDL, a este núcleo interno de coordenadores juntou-se um grupo de trabalho alargado e permanente de peritos, constituído por médicos especialistas no diagnóstico de doenças metabólicas, dos principais serviços hospitalares nacionais, e alguns consultores científicos permanentes para assessoria científica.

No quadro seguinte apresentam-se todos os elementos do GTCDTDL.

### Constituição do GTCDTDL em 2012

#### Núcleo Coordenador Interno do CGMJM

Dra. Ana Maria Fortuna	Internista, Geneticista	Unid. de Genética Médica, CGMJM
Doutora Lúcia Lacerda	Bioquímica	Unid.de Bioquímica Genética, CGMJM

#### Grupo de Trabalho Permanente

Dra. Ana Gaspar	Pediatra	Unidade dç Metabólicas, H Sta Maria, Lisboa
Dr. Carlos Soares	Nefrologista	Serviço Nefrologia, HS Teotónio, Viseu
Dra. Elisa Leão Teles	Pediatra	Unidade dç Metabólicas, H São João, Porto
Doutora Esmeralda Martins	Pediatra	Unidade dç Metabólicas, H Maria Pia, CH.Porto
Doutora Letícia Ribeiro	Hematologista	Serviço Hematologia, H Covões, CHUC, Coimbra
Dra. Paula Garcia	Pediatra	Unidade.dç Metabólicas, H Ped, CHUC, Coimbra
Dra. Sílvia Sequeira	Pediatra	Unidade dç Metabólicas, HD Estefânia, Lisboa
Dr. João Matos Costa	Internista	Serviço de Medicina, H Distrital Santarém
Dra. Teresinha Evangelista *	Neurologista	Serviço de Neurologia, H Sta Maria, Lisboa

#### Consultores Científicos

Doutor João Paulo Oliveira	Nefrologista, Geneticista	Serviço Genética Humana, H S João, Porto
Dra. Clara Barbot	Neuropediatria	GETTING IT, Porto

#### Secretariado e Apoio informático (não permanente)

Ana Maria Dias	Secretária da UME	CGMJM
Paula Machado	Serviço Informática	CGMJM

\* Saiu por razões profissionais em setembro de 2012



## Objetivos principais do CNCDTDL

- Melhoria em todas as vertentes dos “standards” de diagnóstico, seguimento e tratamento dos doentes com DLS seguindo as normas internacionais;
- Melhoria da continuidade e monitorização da prestação de cuidados de saúde aos doentes com DLS;
- Assegurar o início atempado e a continuidade do tratamento dos doentes com DLS e sua segurança;
- Coordenação da responsabilidade de tratamento dos doentes com DLS;
- Reforçar a comunicação entre o grupo de trabalho e os médicos assistentes dos doentes, bem como do retorno de informação clínica e evolução dos doentes;
- Estabelecer critérios de consenso para indicação, personalização, manutenção e interrupção da terapêutica das DLS;
- Constituir uma base de dados dos doentes portugueses com DLS e seu tratamento, para gestão e posterior elaboração de um registo organizado;
- Calcular os custos financeiros específicos por doente da terapêutica farmacológica das DLS;
- Contribuir com dados para a análise custo/benefício destas terapêuticas;
- Acompanhar e colaborar nas ações das Sociedades Científicas relacionadas com as DLS e as DM em geral;
- Apoiar o desenvolvimento científico e a investigação nesta área;
- Contribuir para aumentar a capacitação/habilitação e o conhecimento dos profissionais de Saúde e do público sobre as DLS;
- Estabelecer uma colaboração equidistante com todos os intervenientes directos neste processo: associações de doentes, profissionais de saúde, indústria farmacêutica, sociedades científicas, investigadores e autoridades de saúde.

## Principais atividades realizadas

- Análise e emissão de pareceres sobre os pedidos de tratamento;
- Documentação relativa aos doentes e constituição de uma base de dados;
- Avaliação atualizada e envio regular dos encargos mensais por doença e entidade prestadora dos cuidados de saúde, bem como a data de início das terapêuticas à Administração Central do Sistema de Saúde (ACSS);
- Consolidação da constituição do grupo de trabalho;
- Formulação de convite a consultores científicos, quando pertinente;
- Retificação do circuito dos pedidos e pareceres (Fluxograma);
- Compilação de documentação científica e informação de entidades europeias;
- Execução do relatório anual de atividades;
- Organização logística interna e externa e de documentos de suporte, existindo formulários de registo dos dados individuais para solicitação de início e seguimento da terapêutica;
- Estabelecimento de contactos com instituições ou organismos relevantes (INFARMED, ACSS, DGS,..).
- Estabelecimento de contactos com as associações de doentes (APL, Raríssimas, Eurordis, ...)
- Estabelecimento de contactos com a indústria farmacêutica (Genzyme, Actelion, Biomarin, Shire)
- Filiação no grupo europeu de estudo das doenças lisossomais (ESGLD, European Study Group on Lysosomal Diseases)



### Fluxograma funcional para “Pedido de parecer ao GTCDTDL para tratamento de DLS”

Fluxograma	Responsáveis	Documentação	Informação adicional
1)	1) Médico assistente	1) Impressos modelo tipo: “Formulário de pedido de tratamento de doença lisossomal (dados-base ou monitorização)” “Formulário dados-base ou de monitorização” “Formulário de autorização de continuação de tratamento em doente transferido de outra instituição”	1) Relatório clínico, cópia de relatório de diagnóstico bioquímico (e molecular, se aplicável), dose proposta, peso do doente, apreciação da direção de serviço e apreciação da direção clínica da entidade hospitalar
2)	2) GTCDTDL	2) Ata da reunião do GTCDTDL	2) É feita apreciação do caso em reunião do GTCDTDL
3)	3) GTCDTDL	3) Parecer negativo escrito, ao médico requerente	3) Poderá ser requerida uma consulta a consultor científico e/ ou a perito internacional, para consubstanciação do parecer
4)	4) GTCDTDL	4) Parecer positivo escrito ao médico requerente, à direção clínica do hospital e ao C.A.	4) A farmácia hospitalar pode iniciar o processo de aquisição do fármaco São fornecidas instruções de colheita, de complemento do diagnóstico, avaliação pré-terapêutica e de follow-up analítico
5)	5) Médico assistente	5) Resultados analíticos de parâmetros a monitorizar	5) Tratando-se de caso com diagnóstico completo e recente não são efetuadas colheitas pré-tratamento
6)	6) Médico assistente	6) Resultados analíticos de parâmetros a monitorizar	6) De acordo com as instruções fornecidas é completado o estudo ou efetuada a avaliação analítica pré-terapêutica
7)	7) Médico assistente	7) Ofício ao GTCDTDL	7) Informação ao GTCDTDL da data exata da primeira administração terapêutica
8)	8) GTCDTDL	8) Ofício ao ACSS	8) O ofício contém o cálculo de custo do tratamento do doente a cabimentar ao hospital em duodécimos

# O Laboratório de Referência Nacional para as DLS

---



São bem patentes as vantagens de desenvolver esforços no sentido de, no campo das doenças raras, se concentrarem os recursos de diagnóstico e monitorização laboratorial, o que se traduz numa alta taxa de efetividade e progressão de conhecimento.

Como efeito de mais-valia tem-se também um registo atualizado permanentemente de todos os doentes diagnosticados no país afetados com estas patologias, bem como a certeza da uniformização de critérios técnico-científicos de diagnóstico.

Em 2008 o IGM foi integrado no INSA e a UE foi alargada à Unidade de Bioquímica Genética (UBQ) e a Unidade de Consulta deu lugar à Unidade de Genética Médica, do Departamento de Genética do INSA.

A UBQ continuou o trabalho desenvolvido desde 1982, no que respeita à atividade integrada de Assistência, Investigação e Formação, no âmbito das Doenças Lisossomais. Esta atividade integrada tem permitido assegurar um alto nível de qualidade dos serviços de saúde prestados, rentabilizar os recursos humanos e materiais, promover a formação graduada e pós-graduada e contribuir para o avanço do conhecimento científico no domínio da biologia do lisossoma.

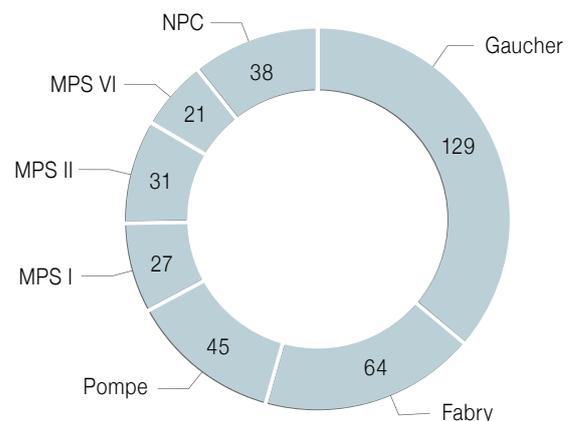
### Qualidade

A UBQ é membro do grupo europeu de estudo das doenças lisossomais (European Study Group on Lysosomal Diseases – ESGLD), tendo estabelecido colaboração com centros de referência internacionais.

A UBQ participa em programas europeus de controlo de qualidade qualitativo e quantitativo – ERNDIM (European Research Network of Disorders of Inherited Metabolism), nomeadamente no “Special Assays in Urine”, “Special Assays in Serum” e o “Diagnostic Proficiency Testing”.

Na figura seguinte, apresenta-se o total de DLS atualmente passíveis de tratamento, diagnosticadas desde 1982 até 03.2013 na UBQ do CGMJM.

**Total de casos de DLS tratáveis diagnosticados até março de 2013**



Lab BQ Gen-CGM-INSA  
n=355



## DLS com terapêutica disponível em 2012

Todos os fármacos a seguir citados foram aprovados em Portugal pelo INFARMED como fármacos de uso hospitalar exclusivo.

### DLS - Terapia farmacológica disponível

Patologia	Empresa farmacêutica	Terapia de		Dose Recomendada	Via e Frequência Administração
		Substituição enzimática	Privação de substrato		
Dç de Gaucher	Genzyme	Imiglucerase, Cerezyme®		30- 60U/ kg*	IV, 15 -15 d**
	Actelion		Miglustat, Zavesca®	100mg	PO, tid
	Shire	Velaglucerase, Vpriv®		30-60U/Kg*	IV, 15-15 d
Dç de Fabry	Shire	Agalsidase alfa, Replagal®		0,2mg/ kg	IV, 15 - 15 d
	Genzyme	Agalsidase beta, Fabrazyme®		1mg/ kg	IV, 15 - 15 d
MPS tipo I (dç de Hurler/Sheie)	Genzyme	Laronidase, Aldurazyme®		100U/ kg	IV, 8 - 8 d
MPS tipo II (dç de Hunter)	Shire	Idursulfase, Elaprase®		0,5 mg/ kg	IV, 8 – 8 d
MPS tipo VI (dç de Maroteaux–Lamy)	Biomarin	Galsulfase, Naglazyme®		1 mg/ kg	IV, 8 – 8 d
Dç de Niemann–Pick tipo C	Actelion		Miglustat, Zavesca®	200 mg	PO, tid
Glicogenose tipo II (dç de Pompe)	Genzyme	Alglucosidase-alfa, Myozyme®		20mg/ Kg	IV, 15 -15 d

\* Dependente da indicação clínica

\*\* Frequência ajustável com a indicação clínica

# Resultados

---



## Reuniões oficiais do GTCDTDL

Durante este ano efetuaram-se 5 reuniões do grupo de trabalho técnico permanente, nas datas abaixo discriminadas, cujas atas foram devidamente elaboradas, assinadas e arquivadas. As agendas das reuniões encontram-se igualmente arquivadas. O local das reuniões de trabalho foi sempre o CGMJM e a duração média das reuniões de aproximadamente 5-6 horas.

### GTCDTDL – Reuniões oficiais – 2012

Reunião	Data	Nº Casos discutidos
Nº 1/12	17/02/2012	12
Nº 2/12	11/05/2012	14
Nº 3/12	20/07/2012	4
Nº 4/12	16/11/2012	10
Nº 5/12	08/03/2013	3

## Pareceres emitidos

Durante o ano de 2012 foram discutidos 43 casos clínicos e solicitados 2 pareceres ao exterior, através dos consultores científicos.

No quadro seguinte é apresentado em resumo os pareceres emitidos durante 2012:

O tempo de resposta oficial a cada pedido foi em média inferior a 5 semanas, dependendo do teor do pedido, datas das reuniões, decisões e envio correto e completo dos elementos clínicos e laboratoriais necessários à decisão (vale a pena referir que alguns casos discutidos ficaram pendentes devido ao envio de dados incompletos, necessidade de melhor avaliação, pareceres de consultores, etc).

### GTCDTDL – Pareceres emitidos – 2012

		Patologia						Total de Pedidos	
		GAU	FBR	MPSI	MPSII	MPSVI	POMP		NPC
Pareceres Favoráveis	Início de Tratamento	6	1	1	1	-	2	-	11
	Ajuste de Dose	5	-	1	2	2	4	1	15
	Interrupção de Tratamento	-	-	-	-	-	-	-	-
	Alteração de Fármaco	2	3	-	-	-	-	-	5
	Transferência de Hospital	1	-	-	-	-	-	-	1
	Pendentes /em monitorização	2	6	-	-	-	4	-	12
TOTAL		16	10	2	3	2	10	1	44
Interrupção/ falecimento		-	-	1	1	-	-	-	2
Total de Pareceres		16	10	3	4	2	10	1	46



## Cohorte de doentes em tratamento

Nos quadros seguintes, apresentam-se o conjunto de tabelas de síntese, organizadas por patologia, que detalham o número de doentes em tratamento por hospital.

O número de doentes em tratamento sofreu algumas alterações ao longo do ano, devido a várias razões: óbitos, interrupções de tratamento, vários pareceres para o mesmo doente, atraso no tempo real de início de tratamento, etc.

### Cohorte de doentes em Seguimento – 2012

Patologia	ano 2012
Doença de Gaucher	93
Doença de Fabry	28
Mucopolissacaridose tipo I (doença de Hurler/Sheie)	11
Mucopolissacaridose tipo II (doença de Hunter)	8
Mucopolissacaridose tipo VI (doença de Maroteaux-Lamy)	13
Niemann-Pick tipo C	4
Glicogenose tipo II (doença de Pompe)	28
<b>TOTAL</b>	<b>185</b>

### Cohorte de doentes em tratamento e respetivas terapias – 2012

Patologia	Nº de Doentes	Tipo de Tratamento	Nº de Doentes
Dç de Gaucher	87	Imiglucerase, Cerezyme®	74
		Miglustat, Zavesca®	6
		Velaglucerase, Vpriv®	2
		Ensaio Clínico: Genz -112638	5
Dç de Fabry	28	Agalsidase alfa, Replagal®	26
		Agalsidase beta, Fabrazyme®	2
MPS tipo I (Dç de Hurler/Sheie)	11	Laronidase, Aldurazyme®	11
Mucopolissacaridose tipo II (Dç de Hunter)	8	Idursulfase, Elaprase®	8
MPS tipo VI (Dç de Maroteaux-Lamy)	13	Galsulfase, Naglazyme®	13
Dç de Niemann-Pick tipo C	4	Miglustat, Zavesca®	4
Glicogenose tipo II (Dç de Pompe)	28	Alglucosidase-alfa, Myozyme®	28

**Cohorte de doentes em tratamento por instituição – 2012****Doença de Gaucher**

Hospital	Nº Doentes
C. H. Coimbra / CHUC	4
H. Pediátrico Coimbra /CHUC	2
H. Universidade Coimbra/ CHUC	6
H. S. João Porto	11
H. Francisco Zagalo Ovar	1
H. Bragança	1
C. Hospitalar de Gaia	1
H. Sto António/CHP	7
H. Maria Pia /CHP	2
H. Braga	4
C. H. Alto Ave	1
ULS Alto Minho	1
H. S. Teotónio Viseu	2
H. Distrital Santarém	4
C. H. Caldas da Rainha	1
H. Sta Maria Lisboa	27
H. S. José Lisboa	1
H. Curry Cabral	1
H. D. Estefânia	3
H. Garcia da Orta	1
H. Barlavento Algarvio	5
H. Distrital Faro	1
C. Hospitalar Funchal	2
H. Sto Espírito – Angra Heroísmo	1
H. Divino Espírito Sto Ponta Delgada	4
<b>Total</b>	<b>94</b>

**Doença de Fabry**

Hospital	Nº Doentes
H. S. João Porto	11
H. Geral Sto António	1
C. H. Alto Ave	10
H. S. Teotónio Viseu	2
CHC/ CHUC	1
H. Sta Maria Lisboa	4
H. Curry Cabral	2
H. Capuchos	1
H. Garcia Orta	1
<b>Total</b>	<b>33</b>

**Mucopolissacaridose I (Dç de Hurler- Scheie)**

Hospital	Nº Doentes
C. Hospitalar Funchal	1
H. Sto Espírito Angra do Heroísmo	1
H. Santa Maria Lisboa	1
H. Pediátrico Coimbra/ CHUC	2
H. Maria Pia Porto	2
H. São João Porto	1
C. H. Alto Ave	1
H. Estefânia	2
<b>Total</b>	<b>11</b>

**Mucopolissacaridose II (Dç de Hunter)**

Hospital	Nº Doentes
H. Distrital Faro	2
CHP	2
H. S. João Porto	1
H. Sta Maria, Lisboa	2
H. S. Sebastião Sta M. Feira	1
<b>Total</b>	<b>8</b>

**Mucopolissacaridose VI (Dç de Maroteaux – Lamy)**

Hospital	Nº Doentes
H. S. João Porto	5
H. Sta. Maria Lisboa	1
H. Portalegre	1
H. Maria Pia /CHP	1
C. H. Vila Nova de Gaia	1
H. Horta - Açores	1
H. Pediátrico Coimbra	3
<b>Total</b>	<b>13</b>

**Glicogenose tipo II (Dç de Pompe)**

Hospital	Nº Doentes
C. H. Vila Nova de Gaia	1
H São João Porto	3
H. Pediátrico Coimbra/ CHUC	3
H. Universidade Coimbra	2
H. Aveiro	1
C. H. Cova da Beira	2
H. S. Marcos – Braga	2
H. Maria Pia / CHP	1
H. Santa Maria	5
H. Egas Moniz	1
H. Capuchos	1
H. Dona Estefânia	1
H. Fernando da Fonseca	1
C. H. Funchal	1
H. Ponta Delgada	4
<b>Total</b>	<b>29</b>

**Doença de Nieman-Pick tipo C**

Hospital	Nº Doentes
H. S. João Porto	2
H. Geral Sto. António	1
H. Garcia da Orta	1
<b>Total</b>	<b>4</b>



## Custos financeiros

### Análise de custos

Regularmente, esta Comissão enviou à Administração Central do Sistema de Saúde (ACSS) uma avaliação atualizada sobre os doentes com estas patologias, com o envio dos encargos mensais por

doença e entidade prestadora dos cuidados de saúde, bem como a data de início e/ou suspensão e/ou modificação das terapêuticas, com os correspondentes ajustes financeiros para as Instituições.

Na tabela seguinte estão referidos os custos por fármaco (preços fornecidos pelas empresas farmacêuticas).

**DLS – Custos por Fármaco – 2012**

Patologia	Empresa farmacêutica	Terapia de		Forma de Apresentação	Custo s/ IVA
		Substituição enzimática	Privação de substrato		
Dç de Gaucher	Genzyme	Imiglucerase, Cerezyme®		Frasco 400U	1.692,00 □
	Actelion		Miglustat, Zavesca®	Embalagem 84 cap. 100mg	6.282,16 □
	Shire	Velaglucerase, Vipriv®		Frasco 400U	1688,15 □
Dç de Fabry	Shire	Agalsidase alfa, Replagal®		Ampola 3.5 ml	1.697,33 □
	Genzyme	Agalsidase beta, Fabrazyme®		Frasco 35 mg	3.495,86 □
MPS tipo I (Hurler/Sheie)	Genzyme	Laronidase, Aldurazyme®		Frasco 500U	600,00 □
MPS tipo II (Hunter)	Shire	Idursulfase, Elaprase®		Ampola 6 mg	2.925,00 □
MPS tipo VI (Maroteaux-Lamy)	Biomarin	Galsulfase, Naglazyme®		Ampola 5 mg	1.490,00 □
Dç de Niemann-Pick tipo C	Actelion		Miglustat, Zavesca®	Embalagem 84 cap. 100mg	6.282,16 □
Glicogenose tipo II (Pompe)	Genzyme	Alglucosidase-alfa, Myozyme®		Frasco 50mg	525,00 □



---

## Ações de formação

---

Os membros do GTCDTDL participaram em ações de formação, simpósios e congressos, ora organizados pelas empresas da indústria farmacêutica ora pela Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas, cujos convites foram dirigidos à consideração da direção do INSA.

De acordo com a temática e a conveniência de serviço, foram enviados representantes do GTCDTDL aos diversos eventos.

# Nota final

---



Apesar das grandes reformas na área da saúde em Portugal, o GTCDTDL continuou a cumprir a coordenação do diagnóstico e tratamento das doenças lisossomais, no Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães / Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, IP.

Atendendo aos objetivos principais do grupo de trabalho conseguimos, apesar dos poucos recursos obtidos durante o ano de 2012, obter melhores prestações ao nível do diagnóstico, seguimento e tratamento destes doentes. Em resumo:

- a) Houve objetivos que foram atingidos e outros que não foram atingidos (totalmente ou em parte);
- b) Apesar da solicitação constante para se conseguirem os meios apropriados, para a gestão e elaboração de um registo organizado, não foi possível informatizar os dados contidos nos formulários clínicos pelo que atualmente existe um arquivo de dados em papel;
- c) Um aspeto que achamos ser fundamental é a monitorização do tratamento destas doenças, nomeadamente da doença de Gaucher; tanto quanto possível tentámos adaptar a dose ao peso do doente e à sua situação clínica de forma a obter maior benefício terapêutico, envolvendo sempre o médico assistente nesta estratégia;
- d) Consideramos que devem ser feitos esforços no sentido de se conseguir o retorno da informação acerca da evolução clínica dos doentes, com o preenchimento correto e anual dos formulários de seguimento;
- e) Procurámos dar resposta atempada aos pedidos de tratamento estabelecendo critérios de consenso para indicação, personalização, manutenção e interrupção da terapêutica das DLS;

- f) Relativamente à comunicação com todos os intervenientes diretos neste processo, e dentro das nossas atribuições, contribuímos para dar resposta quer aos doentes quer às variadas solicitações de entidades hospitalares, autoridades de saúde, sociedades científicas, indústria farmacêutica e associações de doentes.

O trabalho deste ano permitiu-nos constatar que, apesar do número de doentes em tratamento continuar a aumentar, a política seguida pelo GTCDTDL de procurar individualizar melhor a dose terapêutica em cada doente reduzindo-a sempre que possível, aliada à redução dos preços pela indústria farmacêutica, tem permitido alguma contenção dos custos.

Decorrente da avaliação fármaco-económica, que tem permitido avaliar a dimensão da despesa com os medicamentos, e também da análise custo/benefício efetuada sublinha-se que uma maior despesa com medicamentos não é necessariamente um fator negativo.

Dentro do que foi atribuível à Comissão, estamos certos de que este tipo de trabalho continuou a desafiar-nos para uma melhoria contínua no sentido de evoluir para um modelo de trabalho mais adequado ao crescente número de doentes e de terapêuticas disponíveis e reafirmar o envolvimento dos



principais atores nesta área. É também pertinente equacionar a necessidade de criação de centros de tratamento e de referência nacional e colaborar na formalização de um registo nacional de doentes; tudo isto no sentido de contribuir para o benefício do atendimento assistencial garantindo a equidade de acesso, e o desenvolvimento científico, obtendo importantes ganhos em saúde nesta área.

*Ana Maria fortuna*

Ana Maria Fortuna



GOVERNO DE  
**PORTUGAL**

MINISTÉRIO DA SAÚDE



Instituto **Nacional de Saúde**  
*Doutor Ricardo Jorge*

Grupo de Trabalho Coordenador do  
**Diagnóstico e Tratamento das Doenças Lisossomais**

**Secretariado:** *Ana Maria Dias*

**E-mail:** [ana.m.dias@insa.min-saude.pt](mailto:ana.m.dias@insa.min-saude.pt)

\_Departamento de **Genética Humana**

**Instituto Nacional de Saúde** *Doutor Ricardo Jorge*

*Av. Padre Cruz, 1649-016 Lisboa, Portugal*

**Tel.:** (+351) 217 526 413

**Fax:** (+351) 217 526 410

**E-mail:** [dgh@insa.min-saude.pt](mailto:dgh@insa.min-saude.pt)

**Centro de Saúde Pública** *Doutor Gonçalves Ferreira*

*Rua Alexandre Herculano, nº 321 4000-055 Porto, Portugal*

**Tel.:** (+351) 223 401 100

**Fax:** (+351) 223 401 109

**E-mail:** [inforporto@insa.min-saude.pt](mailto:inforporto@insa.min-saude.pt)

[www.insa.pt](http://www.insa.pt)