

DOENÇA DE GAUCHER

PORTARIA CONJUNTA SAES/SECTICS Nº 10, DE 02 DE JULHO DE 2025 ([Protocolo na Integra](#) e [Protocolo Resumido](#))

- [Alfataliglicerase: pó para solução injetável de 200 U;](#)
- [Alfavelaglicerase 400 UI injetável – frasco ampola](#)
- [Imiglucerase 400 UI injetável – frasco-ampola](#)
- [Miglustate 100 mg – cápsula](#)

CID's contemplados

E75.2

Relação de exames necessários para dispensação dos medicamentos nos locais de dispensação do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica no Estado de São Paulo

1ª solicitação

PARA ALFATALIGLICERASE:

- Anamnese” do LME:
 - As manifestações hematológicas, ósseas e neurológicas da doença;
- Tipos da doença: Tipo 01 (presença apenas de manifestações hematológicas e ósseas) ou Tipo 03 (presença de manifestações neurológicas).
- Relato médico detalhado dos sinais e sintomas da doença, da evolução clínica e das terapias prévias;
 - Exame físico, incluindo medida do tamanho do fígado e do baço com fita métrica;
 - Dosagem da atividade da enzima betaglicocerebrosidase em leucócitos ou fibroblastos e, conforme o critério menor associado, comprovado com exame específicos*
 - Hemograma com plaquetas; Ferritina; AST/TGO E ALT/TGP; GGT; tempo de protrombina;
 - Radiografia de coluna vertebral em perfil, quadril em anteroposterior e de ossos longos;
 - Laudo/relatório médico de Ultrassonografia ou Ressonância Magnética de abdômen;
 - Laudo/relatório médico de Densitometria Óssea a partir dos 19 anos;
 - Laudo/relatório médico de Radiografia ou ressonância magnética de coluna vertebral e fêmur;

- Laudo/relatório médico de Radiografia para a determinação da idade óssea (em crianças ou adolescentes com atraso ou parada de crescimento ou puberal atrasado);
- Sequenciamento do gene da beta glicosidase ácida, caso os resultados bioquímicos de dosagem sérica – beta glicosidase ácida e dosagem sérica – quitotriosidase, forem duvidosos.

*A redução significativa da atividade da beta-glicocerebrosidase em papel filtro somente será considerada diagnóstica de DG se estiver acompanhada de diagnóstico molecular ou de aumento significativo de quitotriosidase. O diagnóstico genético é feito por meio de análise do gene GBA1.

A critério do médico prescritor:

- Dosagem sérica - vitamina B12;
- Eletroforese de proteínas;
- Índice de saturação de transferrina.

PARA ALFAVELAGLICERASE:

- Anamnese” do LME:
 - As manifestações hematológicas, ósseas e neurológicas da doença;

Tipos da doença: Tipo 01 (presença apenas de manifestações hematológicas e ósseas) ou Tipo 03 (presença de manifestações neurológicas).

- Relato médico detalhado dos sinais e sintomas da doença, da evolução clínica e das terapias prévias;
- Exame físico, incluindo medida do tamanho do fígado e do baço com fita métrica;
- Dosagem da atividade da enzima betaglicocerebrosidase em leucócitos ou fibroblastos e, conforme o critério menor associado, comprovado com exame específicos*
- Hemograma com plaquetas; Ferritina; AST/TGO E ALT/TGP; GGT; tempo de protrombina;
- Radiografia de coluna vertebral em perfil, quadril em anteroposterior e de ossos longos;
- Laudo/relatório médico de Ultrassonografia ou Ressonância Magnética de abdômen;
- Laudo/relatório médico de Densitometria Óssea a partir dos 19 anos;
- Laudo/relatório médico de Radiografia ou ressonância magnética de coluna vertebral e fêmur;
- Laudo/relatório médico de Radiografia para a determinação da idade óssea (em crianças ou adolescentes com atraso ou parada de crescimento ou puberal atrasado);
- Sequenciamento do gene da beta glicosidase ácida, caso os resultados bioquímicos de dosagem sérica – beta glicosidase ácida e dosagem sérica – quitotriosidase, forem duvidosos.

*A redução significativa da atividade da beta-glicocerebrosidase em papel filtro somente será considerada diagnóstica de DG se estiver acompanhada de diagnóstico molecular ou de aumento significativo de quitotriosidase. O diagnóstico genético é feito por meio de análise do gene GBA1.

A critério do médico prescritor:

- Dosagem sérica - vitamina B12;
- Eletroforese de proteínas;
- Índice de saturação de transferrina.

PARA IMIGLUCERASE:

- Anamnese" do LME:
 - As manifestações hematológicas, ósseas e neurológicas da doença;
 - Tipos da doença: Tipo 01 (presença apenas de manifestações hematológicas e ósseas) ou Tipo 03 (presença de manifestações neurológicas).
- Hemograma com contagem de plaquetas;
- Dosagem sérica – ferritina;
- Laudo/relatório médico de Ultrassonografia ou Ressonância Magnética de abdômen;
- Laudo/relatório médico de Densitometria Óssea a partir dos 19 anos;
- Laudo/relatório médico de Radiografia ou ressonância magnética de coluna vertebral e fêmur;
- Laudo/relatório médico de Radiografia para a determinação da idade óssea (em crianças ou adolescentes com atraso ou parada de crescimento ou puberal atrasado);
- Dosagem sérica – beta glicosidase ácida, realizada em qualquer data;
- Sequenciamento do gene da beta glicosidase ácida, caso os resultados bioquímicos de dosagem sérica – beta glicosidase ácida e dosagem sérica – quitotriosidase, forem duvidosos.

A critério do médico prescritor:

- Dosagem sérica - vitamina B12;
- Dosagem sérica – quitotriosidase, realizada em qualquer data;
- Eletroforese de proteínas;
- Índice de saturação de transferrina;

PARA MIGLUSTATE:

- Anamnese" do LME:
 - As manifestações hematológicas, ósseas e neurológicas da doença;

– Tipos da doença: Tipo 01 (presença apenas de manifestações hematológicas e ósseas) ou Tipo 03 (presença de manifestações neurológicas).

- Hemograma com contagem de plaquetas;
- Dosagem sérica – ferritina;
- Laudo/relatório médico de Ultrassonografia ou Ressonância Magnética de abdômen;
- Laudo/relatório médico de Densitometria Óssea a partir dos 19 anos;
- Laudo/relatório médico de Radiografia ou ressonância magnética de coluna vertebral e fêmur;
- Laudo/relatório médico de Radiografia para a determinação da idade óssea (em crianças ou adolescentes com atraso ou parada de crescimento ou puberal atrasado);
- Dosagem sérica – beta glicosidase ácida, realizada em qualquer data;
- Sequenciamento do gene da beta glicosidase ácida, caso os resultados bioquímicos de dosagem sérica – beta glicosidase ácida e dosagem sérica – quitotriosidase, forem duvidosos.
- β -HCG (Beta-Gonadotrofina Coriônica Humana) ou documento de esterilização (apenas para mulheres em idade fértil).

A critério do médico prescritor:

- Dosagem sérica - vitamina B12;
 - Dosagem sérica – quitotriosidase, realizada em qualquer data;
 - Eletroforese de proteínas;
 - Índice de saturação de transferrina.
-
- Índice de saturação de transferrina.

ATENÇÃO: A avaliação se dará de forma centralizada pelo Comitê de Gaucher

Renovação da Continuidade

PARA ALFATALIGLICERASE, ALFAVELAGLICERAS, IMIGLUCERASE E MIGLUSTATE

Para pacientes em uso do medicamento, sem a alteração de dose:

- [Laudo de Solicitação, Avaliação e Autorização de Medicamentos do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica](#) original, preenchido de forma completa e legível pelo médico responsável pelo atendimento ao paciente (semestralmente).

- Prescrição de medicamento original, em duas vias, elaborada de forma completa e legível pelo médico responsável pelo atendimento ao paciente, contendo a dose prescrita em UI/kg/infusão (semestralmente).

Para pacientes em uso do medicamento, com alteração de dose e/ou tratamento:

Semestralmente:

- Hemograma com contagem de plaquetas.

Anualmente:

- Dosagem sérica – ferritina.

Anualmente (a critério do médico prescritor):

- Eletroforese de proteínas;
- Índice de saturação de transferrina.

A cada dois anos:

- Laudo/relatório médico de Desintometria Óssea a partir de 19 anos;

A cada dois anos (a critério do médico prescritor):

- Laudo/relatório médico de Radiografia ou ressonância magnética de coluna vertebral e fêmur;

A critério do médico prescritor:

- Dosagem sérica – TGO (Transaminase Glutâmico Oxalacética);
- Dosagem sérica - TGP (Transaminase Glutâmico Pirúvica);
- TP (Tempo de Protombina);
- Dosagem sérica - GGT (Gama Glutamyltransferase).

Para orientações sobre como obter os medicamentos, [clique aqui](#).