



NOTA TÉCNICA Nº 003/2024/GEAF/SESA

FENILCETONURIA: ORIENTAÇÕES quanto a solicitação e realização do teste de responsividade ao Dicloridrato de Sapropterina para pacientes do sexo feminino em idade fértil.

Prezados usuários do SUS e profissionais de saúde,

A fenilcetonúria (FNC) é uma doença genética, autossômica recessiva, causada por mutações bialélicas no gene PAH, o qual codifica a enzima hepática fenilalanina-hidroxilase (FAH). A ausência (ou atividade deficiente) dessa enzima impede a conversão de fenilalanina, um dos aminoácidos essenciais e mais comuns do organismo, em tirosina, causando acúmulo de fenilalanina no sangue (hiperfenilalaninemia) e, conseqüentemente, no líquido.

Indivíduos do sexo feminino com FNC ou hiperfenilalaninemia não-FNC devem receber, após a menarca, orientação especial quanto aos métodos anticoncepcionais e ao planejamento da gravidez. Para mulheres em idade fértil, que tenha pretensão de engravidar, a FNC se apresenta como um risco para o desenvolvimento do feto quando paciente apresenta níveis de fenilalanina superior a 6 mg/dL. Para o controle dos níveis de fenilalanina durante o período periconcepcional e durante a gravidez, o medicamento Dicloridrato de Sapropterina pode ser usado, caso a paciente seja responsiva a ele.

Tem-se que alguns pacientes com FNC que possuem atividade enzimática residual respondem à administração de dicloridrato de sapropterina (forma sintética do BH4) com aumento do metabolismo de fenilalanina para tirosina.

De acordo com o PCDT, a responsividade ao BH4 será avaliada por meio de um teste por um teste ambulatorial, conduzido no período de dois dias (48 horas de teste, das quais 24 horas ocorrem após sobrecarga com dicloridrato de sapropterina).

FLUXO PARA SOLICITAÇÃO DO TESTE

- **Documentos necessários para solicitação estão disponíveis no site da farmácia cidadã estadual em:** <https://farmaciacidade.es.gov.br/documentacao-necessaria-para-abrir-processo-de-medicamento>
- **O paciente em posse dos documentos deverá se encaminhar até sua farmácia cidadã de referência ou realizar a solicitação de forma on-line por meio do site da farmácia cidadã estadual.**
- **Recebendo a autorização para realização do teste, o paciente vai até a farmácia cidadã, retira o medicamento, e em posse deste deverá se dirigir até a APAE para receber as orientações material necessário para realização do teste.**
- **Findadas as 48hs do teste e em posse das amostras coletadas, a paciente deverá novamente se dirigir até a APAE, para que lá, as amostras sejam processadas em laboratório DLE. Após resultado do exame laboratorial, a mesma deverá passar por consulta com médico assistente da APAE para receber o laudo com o resultado do teste de responsividade.**
- **Em posse do laudo, a paciente deverá se dirigir até sua farmácia de origem e entregar o documento na abertura de processo.**
- **Caso a paciente seja responsiva ao teste, a mesma deverá aguardar a sinalização da farmácia acerca da disponibilidade do medicamento para início do tratamento e das tentativas de gestação.**

O medicamento será fornecido durante o período periconcepcional (definido como os três primeiros meses que antecedem as primeiras tentativas de concepção) ou durante a gestação (independentemente da idade gestacional de início, haja vista a possibilidade de gestação não planejada), para pacientes que tenham sido



GOVERNO DO ESTADO DO ESPÍRITO SANTO
SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE
GERÊNCIA ESTADUAL DE ASSISTÊNCIA FARMACÊUTICA

consideradas responsivas de acordo com teste de responsividade preconizado pelo Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria.

Qualquer dúvida entrar em contato com a nossa Central de telefonia nos números (27) 3636-8417 ou 3636-8418 ou ainda, se preferir, no e-mail <geaf.farmaciacidada@saude.es.gov.br>.

Vitória, 03 de maio de 2023.

**NÚCLEO ESPECIAL DE GESTÃO DE POLÍTICAS DE ACESSO E USO RACIONAL DE MEDICAMENTO
COORDENAÇÃO DAS FARMÁCIAS CIDADÃS ESTADUAIS
COMISSÃO ESTADUAL DE FARMACOLOGIA E TERAPÊUTICA**

Documento original assinado eletronicamente, conforme MP 2200-2/2001, art. 10, § 2º, por:

TAISLA SOPRANI
FARMACEUTICO - DT
GEAF - SESA - GOVES
assinado em 07/05/2024 15:22:57 -03:00

GRAZIELLE MASSARIOL MORI NASCIMENTO
CHEFE NUCLEO ESPECIAL FG-CNE
NUGEPAR - SESA - GOVES
assinado em 07/05/2024 08:47:34 -03:00

SARAH CAMPO DALL ORTO MARTINS
FARMACEUTICO - DT
GEAF - SESA - GOVES
assinado em 07/05/2024 13:35:24 -03:00



INFORMAÇÕES DO DOCUMENTO

Documento capturado em 07/05/2024 15:22:57 (HORÁRIO DE BRASÍLIA - UTC-3)
por TAIsla SOPRANI (FARMACEUTICO - DT - GEAF - SESA - GOVES)
Valor Legal: ORIGINAL | Natureza: DOCUMENTO NATO-DIGITAL

A disponibilidade do documento pode ser conferida pelo link: <https://e-docs.es.gov.br/d/2024-B7X7MV>