Nota Técnica 385085

Data de conclusão: 04/08/2025 18:09:54

Paciente

Idade: 4 anos

Sexo: Masculino

Cidade: Tapejara/RS

Dados do Advogado do Autor

Nome do Advogado: -

Número OAB: -

Autor está representado por: -

Dados do Processo

Esfera/Órgão: Justiça Federal

Vara/Serventia: 2° Núcleo de Justiça 4.0 - RS

Tecnologia 385085-A

CID: G40.4 - Outras epilepsias e síndromes epilépticas generalizadas

Diagnóstico: G40.4 - Outras epilepsias e síndromes epilépticas generalizadas

Meio(s) confirmatório(s) do diagnóstico já realizado(s): laudo médico.

Descrição da Tecnologia

Tipo da Tecnologia: Medicamento

Registro na ANVISA? Não

Nome comercial: -

Princípio Ativo: canabidiol

Via de administração: VO

Posologia: Canabidiol 200 mg/mL, 1 frasco/mês. Extrato de canabidiol - Pratti-Donaduzzi.

1ª semana - 1 gota 3x/dia.
2ª semana - 2 gotas 3x/dia.
3ª semana - 3 gotas 3x/dia.
4ª semana - 4 gotas 3x/dia.
A partir da 5ª semana, tomar sempre 5 gotas 3x/dia.

Uso contínuo? -

Duração do tratamento: dia(s)

Indicação em conformidade com a aprovada no registro? Não informado

Previsto em Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Min. da Saúde para a situação clínica do demandante? Não

O medicamento está inserido no SUS? Não

Oncológico? Não

Outras Tecnologias Disponíveis

Tecnologia: canabidiol

Descrever as opções disponíveis no SUS e/ou Saúde Suplementar: Estão disponíveis outros fármacos antiepilépticos e suas combinações, cirurgia e dieta cetogênica, de acordo com o Protocolo Clínica e Diretrizes Terapêuticas da Epilepsia (7).

Existe Genérico? Não

Existe Similar? Não

Custo da Tecnologia

Tecnologia: canabidiol

Laboratório: -

Marca Comercial: -

Apresentação: -

Preço de Fábrica: -

Preço Máximo de Venda ao Governo: -

Preço Máximo ao Consumidor: -

Custo da Tecnologia - Tratamento Mensal

Tecnologia: canabidiol

Dose Diária Recomendada: -

Preço Máximo de Venda ao Governo: -

Preço Máximo ao Consumidor: -

Fonte do custo da tecnologia: -

Evidências e resultados esperados

Tecnologia: canabidiol

Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia: Efetividade, eficácia e segurança:
O canabidiol (CBD) e? um dos canabinoides mais abundantes presentes nas plantas do ge?nero cannabis e atua como antagonista dos receptores CB1 e CB2 e inibidor da recaptac?a?o e metabolismo da anandamida. Nos u?ltimos anos, estudos in vitro e in vivo sugeriram efeito antiepile?ptico do CBD, por mecanismos de ac?a?o ainda na?o bem esclarecidos, possivelmente na?o relacionados com a interac?a?o com receptores canabinoides. Até o momento, o FDA (Food and Drug Administration), órgão dos EUA responsável pelo registro de medicamentos, aprovou o uso do CBD apenas para o controle de crises epilépticas na síndrome de Lennox-Gastaut e epilepsia mioclônica da infância grave. Nessa linha, atualmente a única medicação derivada da cannabis com registro na ANVISA e aprovação de uso pela CONITEC é o Mevatyl® (Canabidiol 25 mg + Tetraidrocanabinol 27 mg), autorizado para uso em pacientes com Esclerose Múltipla grave (9).
Em 2016, foi publicado um estudo aberto, não controlado, que avaliou o efeito de um medicamento experimental contendo extrato purificado de CBD (10). Foram incluídos exclusivamente pacientes com diagnóstico de ET e com epilepsia refratária em uso de antiepilépticos, dieta cetogênica e estimulação do nervo vago. O desfecho foi a frequência semanal de crises epilépticas de qualquer natureza reportadas pelo paciente ou responsáveis antes e após o uso do medicamento. Como resultados, a frequência semanal de crises de todos os tipos após três meses de uso do medicamento caiu de 22 (IIQ 14,8 a 57,4) para 13,3 (IIQ 5,1 a 22,1) crises por semana. Os pais reportaram melhora da cognição em 85,7% dos casos e melhora comportamental em 66,7%. Os efeitos adversos foram leves e transitórios. Pela própria metodologia utilizada, esse estudo está sujeito a inúmeros vieses, o que o qualifica como evidência de muito baixa qualidade.
A primeira fase de um ensaio clínico randomizado, duplo-cego e controlado por placebo visando avaliar a eficácia e a segurança do canabidiol para o tratamento de epilepsia refratária em pacientes com diagnóstico de ET foi recentemente apresentada em conferência internacional da Sociedade Americana de Epilepsia; contudo, os dados oficiais ainda não foram publicados (11). Nela, 224 pacientes com diagnóstico de ET foram randomizados para receber Epidiolex 25 mg/kg/dia (n= 75), 50 mg/kg/dia (n= 73) ou placebo (n= 76). O desfecho primário foi mudança na frequência média das crises ao longo de 16 semanas de tratamento. Em comunicado divulgado pela empresa patrocinadora do estudo, e comercializadora do fármaco, descreveu-se redução na frequência de convulsões em pacientes manejados com Epidiolex quando comparados ao grupo placebo (48,6% e 47,5% vs. 26,5%, P= 0,0009 e P= 0,0018 respectivamente).
Com relação especificamente ao uso de CBD para manejo de espasmos infantis, foi encontrado estudo clínico, aberto, sem comparador e seguimento de 14 dias (12). Foram incluídas nove crianças de seis a 36 meses com espasmos infantis sem resposta a tratamentos prévios. O desfecho principal foi a ausência de espasmos ao final do seguimento. Apenas uma criança respondeu ao tratamento com CBD solução oral 20 mg/Kg/dia.

Custo:

Item	Descrição	Quantidade	Valor unitário	Valor Anual
CANABIDIOL	Solução oral na concentração de 200 mg/mL Frasco com 30mL	9	R$ 1.968,50	R$ 17.716,50

* Conforme orçamento anexo ao processo (Evento 1, ORÇAM12, Página 1).

Produto de mesma composição à pleiteada é registrado na ANVISA sob a categoria “Produto de Cannabis”, não estando sujeito à regulação de preços, conforme Lei nº 10.742/2003. Na?o existe, portanto, base oficial de valor que seja possi?vel estimar o custo.
Não encontramos estudos de custo-efetividade para o uso de canabidiol na condição em questão para a realidade brasileira. Condição próxima à entidade nosológica que acomete a parte autora, a CONITEC apreciou análise de custo-efetividade considerando uma coorte hipotética de crianças e adolescentes com síndrome de Lennox-Gastaut ou síndrome de Dravet com epilepsia refratária (4). Estimou-se que o uso de CBD como terapia adjuvante resulta em RCEI por crise evitada e QALY ganho de, respectivamente, R$ 1,6 mil e R$ 3,6 milhões. Pontuou-se em relatório que os valores seriam ainda maiores se considerado que "o benefício clínico não é confirmado tanto para crises evitadas, quanto para QALY ganho".

Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia: redução da frequência e da severidade das crises epilépticas.

Recomendações da CONITEC para a situação clínica do demandante: Não Recomendada

Conclusão

Tecnologia: canabidiol

Conclusão Justificada: Não favorável

Conclusão: A eficácia e a segurança do produto pleiteado não foi devidamente avaliada para a condição clínica da parte autora. Até o momento, o u?nico estudo de efica?cia publicado e? de baixa qualidade metodolo?gica, o que na?o permite fazer recomendac?a?o sólida a partir dele. Há, ainda, relatório técnico a CONITEC em que se recomendou a não incorporação do canabidiol para tratamento de crianças e adolescentes com epilepsias refratárias aos tratamentos convencionais (13). Embora a Síndrome de West não tenha sido especificamente avaliada, trata-se de condição que ocasiona epilepsia refratária aos tratamentos convencionais. Por fim, embora a ANVISA autorize a importação, o produto não está registrado e, por esse motivo, não é possi?vel assegurar sua seguranc?a.

Há evidências científicas? Sim

Justifica-se a alegação de urgência, conforme definição de Urgência e Emergência do CFM? Sim

Justificativa: Com risco de lesão de órgão ou comprometimento de função

Referências bibliográficas: 1. West WJ. On a peculiar form of infantile convulsions. Lancet. 1841;1:724–5.
2. Curatolo P, Bombardieri R. Tuberous sclerosis. Handb Clin Neurol. 2007;87:129–51.
3. Stephanie Randle. Tuberous sclerosis complex: Genetics, clinical features, and diagnosis. Uptodate. 2020.
4. Curatolo P, Moavero R, de Vries PJ. Neurological and neuropsychiatric aspects of tuberous sclerosis complex. Lancet Neurol. 2015;14(7):733–45.
5. Capal JK, Bernardino-Cuesta B, Horn PS, Murray D, Byars AW, Bing NM, et al. Influence of seizures on early development in tuberous sclerosis complex. Epilepsy Behav. 2017;70:245–52.
6. Curatolo P, Nabbout R, Lagae L, Aronica E, Ferreira JC, Feucht M, et al. Management of epilepsy associated with tuberous sclerosis complex: updated clinical recommendations. Eur J Paediatr Neurol. 2018;22(5):738–48.
7. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Epilepsia. [Internet]. 2018. Disponível em: https://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2018/junho/28/Portaria-Conjunta.pdf
8. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC). Gerador de pulso para nervo vago na terapia adjuvante em pacientes pediátricos com epilepsia resistente a medicamentos, sem indicação para cirurgia ressectiva de epilepsia. [Internet]. 2018. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2018/Relatorio_EletroestimulacaoNervoVago_Epilepsia.pdf
9. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC). Mevatyl® (canabidiol + tetraidrocanabinol) para o tratamento da espasticidade moderada a grave relacionada à esclerose múltipla. [Internet]. 2017. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Sintese_Evidencias/2017/SE_041_Mevatyl_Espasticidade.pdf
10. Hess EJ, Moody KA, Geffrey AL, Pollack SF, Skirvin LA, Bruno PL, et al. Cannabidiol as a new treatment for drug?resistant epilepsy in tuberous sclerosis complex. Epilepsia. 2016;57(10):1617–24.
11. van der Poest Clement E, Jansen FE, Braun KP, Peters JM. Update on drug management of refractory epilepsy in tuberous sclerosis complex. Pediatr Drugs. 2020;1–12.
12. Hussain SA, Dlugos DJ, Cilio MR, Parikh N, Oh A, Sankar R. Synthetic pharmaceutical grade cannabidiol for treatment of refractory infantile spasms: A multicenter phase-2 study. Epilepsy Behav. 2020;102:106826.
13. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC). Canabidiol 200 mg/mL para tratamento de crianças e adolescentes com epilepsia refratária a medicamentos antiepilépticos: relatório parcial. [Internet]. 2021. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2021/Sociedade/20210222_ReSoc26_CBD_epilepsia.pdf

NatJus Responsável: RS - Rio Grande do Sul

Instituição Responsável: TelessaúdeRS

Nota técnica elaborada com apoio de tutoria? Não

Outras Informações: Segundo documento médico, elaborado em março de 2024 por neurologista pediátrico do sistema público de saúde, o paciente possui diagnóstico de epilepsia de muito difícil controle em decorrência de Esclerose Tuberosa e de Síndrome de West (Evento 1, OUT7, Página 1). Também associado à Esclerose Tuberosa sofre com túber cerebral, higromas e rabdomiomas intracardíacos (esclerose tuberosa) (Evento 1, ATESTMED9, Página 2). Fora previamente tratado com levetiracetam 1.000 mg ao dia, lacosamida 100 mg ao dia, lamotrigina 75 mg ao dia, clobazam 25 mg ao dia. Há, em processo, extensa documentação

comprovando a gravidade e a refratariedade da condição que acomete a parte autora. Nesse contexto, foi-lhe prescrito o medicamento canabidiol para tratamento de epilepsia.
A Síndrome de West consiste na tríade de sintomas: espasmos infantis, interrupção do desenvolvimento psicomotor e hipsarritmia (um padrão característico da doença que aparece no exame eletroencefalográfico) (1). Esclerose Tuberosa (ET), diagnóstico principal da parte autora, é uma síndrome neurocutânea hereditária causada por mutac?o?es nos genes TSC1 ou TSC2 (2), cuja prevale?ncia estimada, em crianc?as menores de 10 anos, varia entre 1:12.000 e 1:14.000 (3). A apresentação clínica da ET é deveras heterogênea, podendo ocasionar tumores em mu?ltiplos o?rga?os, como o ence?falo, pele, corac?a?o, rins e pulmo?es. Quando acomete o sistema nervoso central, as manifestac?o?es clínicas incluem epilepsia, dificuldade de aprendizado e transtornos comportamentais.
A epilepsia afeta cerca de 85% dos pacientes e costuma manifestar-se ja? no primeiro ano de vida, usualmente na forma de crises focais e espasmos epile?pticos que posteriormente evoluem para uma epilepsia refrata?ria em mais de 75% dos casos (4). As crises epile?pticas precoces esta?o associadas usualmente com formas mais graves de retardo mental (5).
Recomenda-se, como primeira linha de tratamento da epilepsia associada a? ET, o medicamento vigabatrina (4,6,7). Como a evoluc?a?o da doenc?a costuma ser para a refratariedade da epilepsia, a combinac?a?o de mu?ltiplos fa?rmacos antiepile?pticos costuma ser utilizada, como topiramato, carbamazepina e oxcarbazepina, bem como o uso de inibidores do mTOR, como o everolimus (6). Outras estrate?gias terape?uticas descritas na literatura incluem cirurgia, dieta cetoge?nica e estimulac?a?o do nervo vago (8).

Tecnologia 385085-B

CID: D15.1 - Neoplasia benigna do coração

Diagnóstico: D15.1 - Neoplasia benigna do coração

Meio(s) confirmatório(s) do diagnóstico já realizado(s): laudo médico.

Descrição da Tecnologia

Tipo da Tecnologia: Medicamento

Registro na ANVISA? Sim

Situação do registro: Válido

Nome comercial: -

Princípio Ativo: SIROLIMO

Via de administração: VO

Posologia: Sirolimo 1 mg, uso contínuo. Dar 1 comprimido (diluído), via oral, 1x/dia.

Uso contínuo? -

Duração do tratamento: dia(s)

Indicação em conformidade com a aprovada no registro? Não

Previsto em Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Min. da Saúde para a situação clínica do demandante? Não informado

O medicamento está inserido no SUS? Sim

O medicamento está incluído em: RENAME

Oncológico? Sim

Outras Tecnologias Disponíveis

Tecnologia: SIROLIMO

Descrever as opções disponíveis no SUS e/ou Saúde Suplementar: não há.

Existe Genérico? Não

Existe Similar? Não

Custo da Tecnologia

Tecnologia: SIROLIMO

Laboratório: -

Marca Comercial: -

Apresentação: -

Preço de Fábrica: -

Preço Máximo de Venda ao Governo: -

Preço Máximo ao Consumidor: -

Custo da Tecnologia - Tratamento Mensal

Tecnologia: SIROLIMO

Dose Diária Recomendada: -

Preço Máximo de Venda ao Governo: -

Preço Máximo ao Consumidor: -

Fonte do custo da tecnologia: -

Evidências e resultados esperados

Tecnologia: SIROLIMO

Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia: Efetividade, eficácia e segurança:

O sirolimo é um inibidor da mTOR com propriedade imunossupressora capaz de suprimir a proliferação de linfócitos T mediada por citocinas (2). Por ser agente imunossupressor o risco de infecções oportunistas são uma preocupação. Outros efeitos adversos relacionados ao medicamento são dislipidemia, proteinúria, piora da cicatrização de feridas além do aumento do risco de neoplasias secundárias (15). É recomendada a monitorização do nível sérico do medicamento em intervalos mínimos de 7 dias.
Não existem ensaios clínicos randomizados avaliando a eficácia do tratamento do rabdomioma cardíaco com sirolimo. Também não existem estudos de fase 2 utilizando esse medicamento. Nessa linha, revisão sistemática, publicada em 2025, buscou investigar a eficácia do everolimus e do sirolimus no tratamento de rabdomiomas cardíacos em neonatos (16). Foram identificados 31 estudos, totalizando 48 participantes. A maioria dos estudos reportou relatos de casos acerca da utilização de everolimus, não de sirolimus. O tratamento foi de curta duração, com a mediana de 67 dias. Sugeriu-se, em conclusão, a necessidade de estudos de maior qualidade de evidência e a indicação em casos específicos, nos quais se tem instabilidade hemodinâmica e contra-indicação cirúrgica. É digno de nota que tais resultados são compatíveis com os achados de revisão sistemática publicada em 2021 (17).
No entanto, encontramos dois relatos de caso (18,19). O primeiro deles descreve o caso de um recém-nascido a termo saudável diagnosticado com rabdomioma cardíaco congênito gigante ao nascer (18). Evoluiu com sinais clínicos de comprometimento da função cardíaca e isquemia miocárdica progressiva, com ecocardiograma mostrando discinesia significativa. Ele iniciou tratamento com sirolimo e realizou acompanhamento de resposta com realização de ecocardiogramas seriados. Uma regressão do tumor foi visivelmente demonstrada quatro meses após o início do tratamento.
O outro relato de caso trata de uma recém-nascida que apresentava obstrução do fluxo do ventrículo direito e duas massas em ecocardiograma. Em avaliação com quatro meses de idade existiam evidências de piora do grau de obstrução ventricular. Foi optado pelo início de sirolimo com melhora clínica após uma semana de tratamento com redução do gradiente transventricular de 90 mmHg para 60 mmHg. Após quatro semanas de tratamento esse gradiente era de apenas 15 mmHg com diminuição de 50% da circunferência tumoral. Após quatro semanas da tentativa de descontinuar o medicamento houve aumento leve do tumor com piora dos valores de gradiente intraventricular.

Custo:

Item	Descrição	Quantidade	Valor Unitário*	Valor Anual
SIROLIMO	1 MG DRG CT BL6 AL PLAS TRANS X 60		R$ 2.097,29	R$ 12.583,74

* Valor unitário considerado a partir de consulta de preço da tabela CMED. Preço máximo de venda ao governo (PMVG) no Rio Grande do Sul (ICMS 17%). O PMVG é o resultado da aplicação do Coeficiente de Adequação de Preços (CAP) sobre o Preço Fábrica – PF, PMVG = PF*(1-CAP). O CAP, regulamentado pela Resolução nº. 3, de 2 de março de 2011, é um desconto mínimo obrigatório a ser aplicado sempre que forem realizadas vendas de medicamentos constantes do rol anexo ao Comunicado nº 15, de 31 de agosto de 2017 - Versão Consolidada ou para atender ordem judicial. Conforme o Comunicado CMED nº 5, de 21 de dezembro de 2020, o CAP é de 21,53%. Alguns medicamentos possuem isenção de ICMS para aquisição por órgãos da Administração Pública Direta Federal, Estadual e Municipal, conforme Convênio ICMS nº 87/02, sendo aplicado o benefício quando cabível.

O sirolimo é produzido e comercializado pela farmacêutica Pfizer Brasil LTDA, sob nome comercial Rapamune®, na forma de drágeas disponíveis nas concentrações de 1 mg e 2 mg. Em consulta à tabela CMED, no site da ANVISA, realizada em julho de 2024, e com os dados de prescrição juntados ao processo, foi elaborada a tabela acima estimando o custo de um ano de tratamento.
Não foram encontradas análises de custo efetividade avaliando o uso de sirolimo para o tratamento do rabdomioma cardíaco tanto para o cenário nacional como para o cenário internacional.

Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia: sem avaliação comparativa. Relatos de caso demonstram resposta anedótica ao tratamento com sirolimo.

Recomendações da CONITEC para a situação clínica do demandante: Não avaliada

Conclusão

Tecnologia: SIROLIMO

Conclusão Justificada: Favorável

Conclusão: Há, na situação em tela, descrição de doença rara e grave acometendo paciente jovem. Não existem, portanto, ensaios clínicos avaliando o sirolimo para tratamento de pacientes com rabdomioma cardíaco, porém cabe considerar que no presente cenário tampouco existem evidências robustas para outra forma de tratamento. Os relatos de caso, pela sua própria natureza, não contemplavam grupo comparador, porém apresentaram resultados promissores e respostas dramáticas.
Condiciona-se o parecer favorável à reavaliação semestral com exames de imagem apropriados, tais como ecocardiograma, para que a resposta ao tratamento seja comprovada. Diante da ausência de resposta terapêutica, recomenda-se a interrupção do provimento jurisdicional.

Há evidências científicas? Sim

Justifica-se a alegação de urgência, conforme definição de Urgência e Emergência do CFM? Sim

Justificativa: Com risco potencial de vida

Referências bibliográficas: 1. Reynen K. Frequency of primary tumors of the heart. Am J Cardiol. 1o de janeiro de 1996;77(1):107.
2. Salcedo EE, Cohen GI, White RD, Davison MB. Cardiac tumors: diagnosis and management. Curr Probl Cardiol. fevereiro de 1992;17(2):73–137.
3. Silvestri F, Bussani R, Pavletic N, Mannone T. Metastases of the heart and pericardium. G Ital Cardiol. dezembro de 1997;27(12):1252–5.
4. Vander Salm TJ. Unusual primary tumors of the heart. Semin Thorac Cardiovasc Surg. abril de 2000;12(2):89–100.
5. Beghetti M, Gow RM, Haney I, Mawson J, Williams WG, Freedom RM. Pediatric primary benign cardiac tumors: a 15-year review. Am Heart J. dezembro de 1997;134(6):1107–14.
6. Bosi G, Lintermans JP, Pellegrino PA, Svaluto-Moreolo G, Vliers A. The natural history of cardiac rhabdomyoma with and without tuberous sclerosis. Acta Paediatr Oslo Nor 1992. agosto

de 1996;85(8):928–31.
7. Kocaba? A, Ekici F, Cetin I?, Emir S, Demir HA, Ar? ME, et al. Cardiac rhabdomyomas associated with tuberous sclerosis complex in 11 children: presentation to outcome. Pediatr Hematol Oncol. março de 2013;30(2):71–9.
8. Stiller B, Hetzer R, Meyer R, Dittrich S, Pees C, Alexi-Meskishvili V, et al. Primary cardiac tumours: when is surgery necessary? Eur J Cardio-Thorac Surg Off J Eur Assoc Cardio-Thorac Surg. novembro de 2001;20(5):1002–6.
9. Isaacs H. Fetal and neonatal cardiac tumors. Pediatr Cardiol. 2004;25(3):252–73.
10. Smythe JF, Dyck JD, Smallhorn JF, Freedom RM. Natural history of cardiac rhabdomyoma in infancy and childhood. Am J Cardiol. 15 de novembro de 1990;66(17):1247–9.
11. Becker AE. Primary heart tumors in the pediatric age group: a review of salient pathologic features relevant for clinicians. Pediatr Cardiol. 2000;21(4):317–23.
12. Jacobs JP, Konstantakos AK, Holland FW, Herskowitz K, Ferrer PL, Perryman RA. Surgical treatment for cardiac rhabdomyomas in children. Ann Thorac Surg. novembro de 1994;58(5):1552–5.
13. Jó?wiak S, Kawalec W, D?uzewska J, Daszkowska J, Mirkowicz-Ma?ek M, Micha?owicz R. Cardiac tumours in tuberous sclerosis: their incidence and course. Eur J Pediatr. março de 1994;153(3):155–7.
14. Sheu CC, Lin SF, Chiu CC, Lee CS, Chai CY, Liu YC, et al. Left atrial sarcoma mimicking obstructive pulmonary disease. J Clin Oncol Off J Am Soc Clin Oncol. 1o de abril de 2007;25(10):1277–9.
15. Post TW. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate. 2024 [citado 17 de abril de 2024]. Sirolimus (conventional): Drug information. Disponível em: https://www.uptodate.com/contents/sirolimus-conventional-drug-information
16. Hurtado-Sierra D, Ramos Garzón JX, Romero-Guevara SL, Serrano-García AY, Rojas LZ. Everolimus and sirolimus in the treatment of cardiac rhabdomyomas in neonates. Pediatr Res. 2025 Apr 26. doi: 10.1038/s41390-025-04043-8. Epub ahead of print. PMID: 40287604.
17. Sugalska M, Tomik A, Jó?wiak S, Werner B. Treatment of Cardiac Rhabdomyomas with mTOR Inhibitors in Children with Tuberous Sclerosis Complex-A Systematic Review. Int J Environ Res Public Health. 2021 May 5;18(9):4907. doi: 10.3390/ijerph18094907. PMID: 34062963; PMCID: PMC8124908.
18. Duan M, Sundararaghavan S, Koh AL, Soh SY. Neonatal rhabdomyoma with cardiac dysfunction: favourable response to sirolimus. BMJ Case Rep. 24 de março de 2022;15(3):e244915.
19. Nir-David Y, Brosilow S, Khoury A. Rapid response of a cardiac rhabdomyoma causing severe right ventricular outflow obstruction to Sirolimus in an infant with negative genetics for Tuberous sclerosis. Cardiol Young. fevereiro de 2021;31(2):312–4.

NatJus Responsável: RS - Rio Grande do Sul

Instituição Responsável: TelessaúdeRS

Nota técnica elaborada com apoio de tutoria? Não

Outras Informações: Segundo documento médico, elaborado em março de 2024 por pediatra do sistema público de saúde, o paciente possui diagnóstico de rabdomiomas intracardíacos, decorrentes de Esclerose Tuberosa (Evento 1, OUT5, Página 2). Não está claro em documentos médicos anexos a repercussão clínica da neoplasia cardíaca (por exemplo, necessidade de internações frequentes) e não se identificou em documentos médicos informações quanto à possibilidade de procedimento cirúrgico; entretanto, reitera-se, em laudo

de exames de imagem e de médico, a grande extensão e caráter obstrutivo do tumor, sugerindo importante impacto clínico. Há descrição de que “o paciente necessita início de medicação sirolimus para tratamento de rabdomiomas obstrutivos, paciente já fez uso desta medicação com boa resposta, porém tumores retornaram após cessar uso medicação, necessitando reiniciar a mesma”. Para tratamento, recomenda-se o medicamento sirolimo, pleiteado em processo.

Tumores cardíacos primários são raros, apresentando uma incidência de aproximadamente 0,02% (1). Em contraste, o envolvimento metastático do coração é mais comum e foi relatado em até um em cada cinco pacientes que morreram de câncer (2–4). Os rabdomiomas desenvolvem-se quase exclusivamente em crianças, principalmente antes dos um ano de idade, e aproximadamente 80% a 90% estão associados à esclerose tuberosa, como ocorrido com o paciente (5–7). Com o aumento do uso da ultrassonografia e melhorias na técnica e na ressonância magnética (RM), esses tumores estão sendo detectados com frequência cada vez maior, inclusive no período pré-natal (5,7–10). Os rabdomiomas são geralmente encontrados nas paredes ventriculares ou nas válvulas atrioventriculares. A maioria dos rabdomiomas regride espontaneamente e a ressecção geralmente não é necessária, a menos que a criança seja sintomática (6,10–13).

Os tumores cardíacos podem ser sintomáticos ou encontrados incidentalmente durante a avaliação de um problema aparentemente não relacionado. Nos pacientes sintomáticos, quase sempre é possível detectar uma massa por meio de ecocardiografia, ressonância magnética ou tomografia computadorizada. Devido aos sintomas que podem mimetizar outras condições cardíacas, o desafio clínico é considerar a possibilidade de um tumor cardíaco para que os testes diagnósticos apropriados sejam realizados.

Os sinais e sintomas específicos de tumores cardíacos geralmente são determinados pela localização do tumor no coração, e não por sua histopatologia (4). Os tumores cardíacos podem causar sintomas por diversos mecanismos, incluindo embolização (geralmente sistêmica, mas também pode ser pulmonar), obstrução da circulação através do coração ou válvulas cardíacas, interferência nas válvulas cardíacas causando regurgitação, invasão direta do miocárdio resultando em função ventricular esquerda prejudicada, arritmias, bloqueio cardíaco ou derrame pericárdico com ou sem tamponamento, e invasão do pulmão adjacente, que pode causar sintomas pulmonares e simular um carcinoma broncogênico (14).

O diagnóstico de tumores cardíacos envolve avaliar a presença de um tumor, a localização da lesão dentro do coração e, na medida do possível, determinar se o tumor é benigno ou maligno. Isso é crucial para planejar avaliações e tratamentos adicionais. As modalidades de imagem cardíaca, como ecocardiografia, ressonância magnética cardíaca (CMR), tomografia computadorizada cardíaca (CCT) e tomografia por emissão de pósitrons (PET), fornecem informações complementares para essas perguntas e são usadas seletivamente conforme clinicamente indicado. A ecocardiografia é frequentemente a primeira imagem realizada, podendo identificar a presença de uma massa, sua mobilidade e obstruções à circulação.

Finalmente, a biópsia cardíaca tem indicações específicas e limitadas na avaliação diagnóstica de tumores cardíacos. A informação obtida por imagem não invasiva geralmente é suficiente para decidir a necessidade de cirurgia, que fornece uma amostra para diagnóstico histológico definitivo. Embora a técnica de biópsia percutânea seja bem estabelecida para investigação de cardiomiopatias e monitoramento de rejeição de transplante, seu valor para o diagnóstico de tumores cardíacos é menos claro. Em casos selecionados, uma biópsia cardíaca percutânea pode ser útil para orientar o tratamento não cirúrgico subsequente, se os benefícios potenciais forem considerados suficientes para superar os riscos potenciais.