Nota Técnica 465279

Data de conclusão: 08/02/2026 14:52:59

Paciente

Idade: 6 anos

Sexo: Masculino

Cidade: Bento Gonçalves/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 465279-A

CID: Q99.9 - Anomalia cromossômica não especificada

Diagnóstico: Q99.9 Anomalia cromossômica não especificada

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

Descrição da Tecnologia

Tipo da Tecnologia: Produto

Registro na ANVISA? Sim

Situação do registro: Válido

Descrição: fórmula nutricional especial KetoCal

O produto está inserido no SUS? Não

Outras Tecnologias Disponíveis

Tecnologia: fórmula nutricional especial KetoCal

Descrever as opções disponíveis no SUS e/ou Saúde Suplementar: para o tratamento de epilepsia estão disponíveis os medicamentos a?cido valproico/valproato de so?dio, carbamazepina, clobazam, etossuximida, fenitoi?na, fenobarbital, gabapentina, lamotrigina, topiramato e vigabatrina (5).

Custo da Tecnologia

Tecnologia: fórmula nutricional especial KetoCal

Custo da tecnologia: -

Fonte do custo da tecnologia: -

Evidências e resultados esperados

Tecnologia: fórmula nutricional especial KetoCal

Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia: Efetividade, eficácia e segurança:
A fórmula nutricional pleiteada, após diluição, fornece 4 gramas de gordura para cada 1 grama de carboidrato, estabelecendo uma dieta cetogênica, ou seja, com menos de 10% das calorias totais diárias ingeridas oriundas de carboidratos ou carboidratos diários limitados entre 20 a 50 gramas. Além disso, sua composição contém proteínas (8%) e é enriquecida com vitaminas e minerais em quantidades balanceadas (8). A quantidade prescrita de 160g diárias perfaz cerca de 1.108 calorias e 22 gramas de proteína, atendendo a recomendação populacional de energia para idade e sexo e excedendo a de proteína (9,10). A fórmula pode ser administrada por via oral ou enteral, sendo o uso recomendado a partir dos 3 anos, conforme instruções do fabricante (8).
No contexto geral de crianças com crises epilépticas refratárias ao tratamento medicamentoso, de diferentes etiologias, o uso de DC é uma recomendação estabelecida. Em 2009, foi publicado um consenso de especialistas (11), posteriormente atualizado em 2018 (12), com orientações para o manejo de crianças em DC, enfocando tópicos de seleção de pacientes, aconselhamento e avaliação pré-dieta, escolha e atributos da dieta, implementação, particularidades para via enteral com produtos industrializados ou dieta enteral artesanal, acompanhamento, eventos colaterais e descontinuação da dieta.
Um ensaio clínico aberto avaliou o efeito da DC usando a fórmula pleiteada (mesma marca) (13). Vinte e sete bebês e crianças com idades entre 12 meses e 5 anos que tinham convulsões refratárias e eram relutantes em comer alimentos caseiros foram incluídos. De 27 crianças, 5 perderam o acompanhamento e 22 concluíram o estudo. Após 4 meses, 68,2% (15/22) dos pacientes apresentaram redução >50% na frequência mediana de convulsões por semana e apenas 1/22 (4,5%) criança permaneceu com alterações graves no eletroencefalograma (EEG), entre as 9/22 (40,9%) que inicialmente possuíam a mesma gravidade (p =0,031). Durante o curso do estudo, 6/22 (27%) crianças que continuaram a receber a dieta desenvolveram constipação, uma criança desenvolveu refluxo gastroesofágico e outra criança desenvolveu hipercolesterolemia. Nenhuma dessas crianças interrompeu a dieta por causa das complicações. Treze crianças e seus pais (59%) relataram que a dieta era

palatável e suficientemente tolerável.
Um estudo prospectivo observacional avaliou a viabilidade e a eficácia de introduzir uma DC por meio da fórmula pleiteada em crianças com epilepsia refratária (14). A dieta foi administrada por via oral ou enteral, quando necessário, e o estudo motivado pelo desafio reconhecido que é implementar refeições cetogênicas rigorosas e pouco palatáveis na rotina alimentar dessa faixa-etária. Foram incluídas 16 crianças, das quais 10 apresentavam frequência incontável de crises epilépticas na linha de base. Após 6 semanas, apenas 4/16 (25%) crianças alcançaram redução >50% das crises epilépticas e esse número não aumentou após essa avaliação, em um período de acompanhamento de 1 ano. A taxa de retenção à DC foi de 50% (8/16) na semana 26, enquanto 8 crianças descontinuaram o consumo na semana 6, atribuído à ineficácia e/ou ausência de outro benefício. O tempo médio para atingir a cetose estável foi de 7 dias (15/16 crianças). O evento adverso mais relatado foi a constipação.
Revisões sistemáticas (RS) que avaliaram o efeito de DC comparado ao uso de placebo no manejo da epilepsia refratária infantil apresentaram resultados benéficos (15), mas em algumas análises foram considerados evidência de baixa certeza (16). Ainda, cabe pontuar que esses achados resultam da combinação de estudos que ofertaram DCs em diferentes formas de apresentação, isto é, alimentos e/ou fórmulas por via oral ou enteral, para crianças de diferentes idades (<18 anos). Nesse cenário, quando comparado ao placebo, o uso de DC demonstrou cerca de 5 vezes mais probabilidade de reduzir 50% das convulsões após aproximadamente 3 meses de dieta (15).

Custo:

Item	Descrição	Quantidade	Valor Unitário*	Valor Anual
Fórmula para dieta cetogênica	Lata 300g	204	R$ 343,52	R$ 70.078,08

*Conforme orçamento apresentado (Evento 1, ORÇAM6).

Por se tratar de um alimento, e não de um medicamento, a fórmula nutricional pleiteada não está sujeita a regulação de preço pela CMED, conforme Lei nº 10.742/2003. Não foram recuperadas compras públicas do item, realizadas nos últimos 18 meses, no Banco de Preços em Saúde. Por esse motivo, a tabela acima foi elaborada com base na prescrição e no orçamento apresentado pela parte e demonstra estimativa de custo para um ano de tratamento.
Não foram localizados estudos de custo-efetividade ou avaliações de agências nacionais ou internacionais sobre o uso da tecnologia pleiteada no contexto em tela.
O National Institute for Health and Care Excellence, do governo britânico, em sua diretriz sobre o diagnóstico e o manejo da epilepsia, não recomenda o uso rotineiro de DC, mas considera como alternativa, sob a orientação de um especialista em epilepsia, para pacientes com poucas opções de tratamento adicionais e para certas síndromes epilépticas com início na infância, como a epilepsia associada à deficiência de piruvato desidrogenase, as síndromes da deficiência de GLUT-1, espasmos infantis, Doose, Dravet e Lennox-Gastaut (3).

Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia: possível redução de pelo menos 50% na mediana de frequência semanal das crises epilépticas em crianças com epilepsia refratária de etiologia não específica.

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

Conclusão

Tecnologia: fórmula nutricional especial KetoCal

Conclusão Justificada: Favorável

Conclusão: Há evidências científicas de que a dieta cetogênica é uma alternativa para tratamento de pacientes com epilepsia refratária. Por sua vez, o efeito da tecnologia pleiteada, no contexto da epilepsia, é demonstrado por ensaio aberto sem grupo controle ou por revisões sistemáticas que combinaram estimativas robustas de estudos que ofertaram dieta alimentar oral cetogênica para crianças de diferentes idades.
Considerando que a recomendação para o uso de dieta cetogênica encontra-se prevista no PCDT de Epilepsia do Ministério da Saúde (5), e que não há alternativa de fórmula industrializada para esta finalidade disponível no SUS, nos posicionamos favorável ao pleito. No entanto, frente à qualidade limitada das evidências sobre a tecnologia, o risco de eventos adversos gastrointestinais e a possibilidade de dificuldades na adesão à dietoterapia, sugerimos que a manutenção do tratamento seja condicionada à apresentação de resposta terapêutica e adesão a cada 6 meses.

Há evidências científicas? Sim

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

Referências bibliográficas: 1. Fang X, Hilton B, Clarkson K, Rogers RC, Schroer R, Childers A, et al. Large Chromosome 2p Duplication-Associated Mechanisms and Clinical Presentations. Cytogenet Genome Res [Internet]. 27 de julho de 2023 [citado 21 de janeiro de 2026];163(1–2):14–23. Disponível em: https://doi.org/10.1159/000533218
2. Brasil. Portaria No 199, de 30 de Janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. [Internet]. Diário Oficial da União; 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html
3. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS) [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2012. Disponível em: https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/06/1373179/linha_de-cuidado_pessoas_com_doencas_raras.pdf
4. Rio Grande do Sul. Secretaria Estadual da Saúde. Nota Técnica Atenção ao Indivíduo Portador de Doenças Raras [recurso eletrônico] [Internet]. Porto Alegre, RS; 2022. Disponível em: https://atencaoprimaria.rs.gov.br/upload/arquivos/202205/25141244-nt-raras-final-completa.pdf
5. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Portaria Conjunta no 17, de 21 de junho de 2018. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Epilepsia. [Internet]. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/pcdt/arquivos/2023/portaria-conjunta-no-17-de-21-de-junho-de-2018-epilepsia.pdf
6. Overview of the management of epilepsy in adults - UpToDate [Internet]. Disponível em: https://www.uptodate.com/contents/overview-of-the-management-of-epilepsy-in-adults
7. Overview | Epilepsies in children, young people and adults | Guidance | NICE [Internet].

[citado 21 de janeiro de 2026]. Disponível em: https://www.nice.org.uk/guidance/ng217
8. Academia Danone Nutricia [Internet]. [citado 21 de janeiro de 2026]. Danone Health Academy. Ketocal. Ficha Técnica. 2023. Disponível em: https://www.danonehealthacademy.com.br/conteudos/details/ketocal
9. National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine; Health and Medicine Division; Food and Nutrition Board; Committee on the Dietary Reference Intakes for Energy. Dietary Reference Intakes for Energy [Internet]. Washington (DC): National Academies Press (US); 2023 [citado 21 de janeiro de 2026]. (The National Academies Collection: Reports funded by National Institutes of Health). Disponível em: http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK588659/
10. Trumbo P, Schlicker S, Yates AA, Poos M, Food and Nutrition Board of the Institute of Medicine, The National Academies. Dietary reference intakes for energy, carbohydrate, fiber, fat, fatty acids, cholesterol, protein and amino acids. J Am Diet Assoc. novembro de 2002;102(11):1621–30.
11. Kossoff EH, Zupec-Kania BA, Amark PE, Ballaban-Gil KR, Christina Bergqvist AG, Blackford R, et al. Optimal clinical management of children receiving the ketogenic diet: recommendations of the International Ketogenic Diet Study Group. Epilepsia. fevereiro de 2009;50(2):304–17.
12. Kossoff EH, Zupec-Kania BA, Auvin S, Ballaban-Gil KR, Christina Bergqvist AG, Blackford R, et al. Optimal clinical management of children receiving dietary therapies for epilepsy: Updated recommendations of the International Ketogenic Diet Study Group. Epilepsia Open. junho de 2018;3(2):175–92.
13. Ashrafi MR, Hosseini SA, Zamani GR, Mohammadi M, Tavassoli A, Badv RS, et al. The efficacy of the ketogenic diet in infants and young children with refractory epilepsies using a formula-based powder. Acta Neurol Belg. março de 2017;117(1):175–82.
14. Weijenberg A, van Rijn M, Callenbach PMC, de Koning TJ, Brouwer OF. Ketogenic Diet in Refractory Childhood Epilepsy: Starting With a Liquid Formulation in an Outpatient Setting. Child Neurol Open. 2018;5:2329048X18779497.
15. Pizzo F, Collotta AD, Di Nora A, Costanza G, Ruggieri M, Falsaperla R. Ketogenic diet in pediatric seizures: a randomized controlled trial review and meta-analysis. Expert Rev Neurother. fevereiro de 2022;22(2):169–77.
16. Martin-McGill KJ, Bresnahan R, Levy RG, Cooper PN. Ketogenic diets for drug-resistant epilepsy. Cochrane Database Syst Rev. 24 de junho de 2020;6(6):CD001903.

NatJus Responsável: RS - Rio Grande do Sul

Instituição Responsável: TelessaúdeRS

Nota técnica elaborada com apoio de tutoria? Não

Outras Informações: De acordo com laudo médico, trata-se de paciente com 5 anos de idade e portador de uma alteração genética que é caracterizada pela duplicação no braço curto do cromossomo 2 (2p). Devido à condição, o paciente apresenta atraso global de neurodesenvolvimento, dismorfia, hipotonia, ausência de deambulação, baixa visão, ausência de fala ou meios funcionais de comunicação, além de crises epilépticas de difícil controle, sob a forma de espasmos tônicos, mais intensos durante o sono (Evento 1, Laudo5).
Em laudo mais recente é esclarecido que o paciente já fez uso de diversos esquemas farmacológicos de forma isolada ou combinada com os seguintes medicamentos: valproato de sódio, lamotrigina, vigabatrina, etossuximida, rufinamida, oxcarbazepina, cenobamato, nitrazepam, canabidiol além de fazer uso episódico de corticoterapia (prednisolona). Apesar dos ajustes sucessivos de dose, associações medicamentosas e monitorização rigorosa, o

paciente manteve elevada frequência de crises, com períodos de piora clínica, regressão funcional, sonolência excessiva, alterações motoras e impacto negativo importante na qualidade de vida. Paciente apresenta crises diárias, múltiplos episódios ao longo do dia, crises durante o sono, crises associadas a quedas abruptas com necessidade de proteção constante pelos cuidadores (Evento 28, Laudo2).
Solicita o provimento de fórmula para dieta cetogênica, insumos para monitorização de cetonemia e suplemento vitamínico.
Inicialmente, cabe observar que Ketocal® é uma fórmula nutricional designada pela sua marca comercial em desacordo com os Enunciados 12, 15 e 67 das Jornadas de Direito da Saúde do Conselho Nacional de Justiça. Por essa razão, será mencionada neste documento pelo respectivo descritivo genérico: fórmula para dieta cetogênica.
A duplicação do cromossomo 2p (chr2p), também conhecida como trissomia 2p, é uma anomalia cromossômica rara associada a atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual, problemas comportamentais e características faciais distintas. A maioria dos casos relatados de trissomia 2p inclui variações no número de cópias adicionais em outras regiões do genoma e geralmente são de pequeno tamanho (1). É uma condição rara, para a qual ainda não existem estimativas de prevalência global.
É importante ressaltar que, no âmbito do SUS, as ações diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com doenças raras (DR), que incluem os erros inatos de metabolismo, condição que acomete a parte, cabe aos serviços de Atenção Especializada e de Referência em DR, conforme prevê as Diretrizes para Atenção Integral às pessoas com DR no SUS (2,3). No Estado do Rio Grande do Sul, o serviço de referência é o Hospital de Clínicas de Porto Alegre, habilitado para este cuidado pela Portaria GM/MS nº 3253/2016 (4).
A epilepsia caracteriza-se por uma predisposição permanente do cérebro em originar crises epilépticas. Essas crises consistem na ocorrência transitória de sinais e sintomas decorrentes de atividade neuronal anormal excessiva e sincro?nica, podendo ser classificadas em focais e em generalizadas (5). O objetivo do tratamento da epilepsia é reduzir o número de crises epilépticas, evitar os eventos adversos relacionados ao tratamento e manter ou restaurar a qualidade de vida (5–7). Os fármacos carbamazepina, fenitoi?na e a?cido valproico são considerados a primeira linha de tratamento (5). Constatada ineficácia de um destes, após pelo menos três meses de uso em dose máxima tolerada, sugere-se a substituição gradual por outro medicamento de primeira linha. Em caso de falha na segunda tentativa de monoterapia, pode-se tentar a combinac?a?o de dois fa?rmacos antiepile?pticos. Ainda, há como alternativas os tratamentos não-farmacológicos reservados a casos refratários aos tratamentos farmacológicos, como DC, cirurgia da epilepsia e estimulac?a?o do nervo vago. Em algumas doenças genéticas a DC é recomendada como primeira linha de tratamento (5).

Tecnologia 465279-B

CID: Q99.9 - Anomalia cromossômica não especificada

Diagnóstico: Q99.9 - Anomalia cromossômica não especificada

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

Descrição da Tecnologia

Tipo da Tecnologia: Produto

Registro na ANVISA? Sim

Situação do registro: Válido

Descrição: fitas para cetonemia (30 unidades por mês), fitas e lancetas para glicemia (60 unidades por mês).

O produto está inserido no SUS? Não

Outras Tecnologias Disponíveis

Tecnologia: fitas para cetonemia (30 unidades por mês), fitas e lancetas para glicemia (60 unidades por mês).

Descrever as opções disponíveis no SUS e/ou Saúde Suplementar: não há alternativa para a condição em tela.

Custo da Tecnologia

Tecnologia: fitas para cetonemia (30 unidades por mês), fitas e lancetas para glicemia (60 unidades por mês).

Custo da tecnologia: -

Fonte do custo da tecnologia: -

Evidências e resultados esperados

Tecnologia: fitas para cetonemia (30 unidades por mês), fitas e lancetas para glicemia (60 unidades por mês).

Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia: Efetividade, eficácia e segurança:
O sistema de monitoramento de glicose e cetona no sangue consiste em um aparelho para autoteste ou uso profissional. Afere a glicose e a cetona (especificamente o ?-hidroxibutirato [BOH]) a partir de amostras frescas de sangue total coletadas com o lancetador das pontas dos dedos e inserida no aparelho (8).
Após a fase de indução à cetose terapêutica com o início da DC, geralmente desenvolvida em ambiente hospitalar, a manutenção do estado metabólico no domicílio requer o monitoramento de corpos cetônicos (em nível sérico 2–5 mmol/L) e glicose (9,10). Este tem o objetivo de evitar o estado de hipercetose, definido como nível sérico ? 5 mmol/L, assim como de acidose metabólica (10).
O monitoramento de glicose é particularmente importante quando há risco, preocupações ou histórico de hipoglicemia ou em pacientes com diabetes. Em estudos observacionais, as taxas de hipoglicemia em pacientes submetidos a DC não são desprezíveis, chegando a 20% em um estudo realizado em amostra de crianças com epilepsia refratária (11,12) .
Os corpos cetônicos podem ser medidos no sangue ou na urina, sendo o primeiro considerado mais oneroso. Estudos prévios sugeriram que BOH apresenta melhor correlação com o controle das crises epilépticas, levando a ser reconhecido, em consenso de especialistas da área, como uma medida mais precisa e importante em visitas clínicas de rotina (9). Devido à limitada disponibilidade, permanece a recomendação de aferição de cetonas na urina, várias

vezes por semana e em diferentes momentos do dia, ficando o monitoramento da BOH reservado para situações em que níveis de cetona urinária flutuam sem explicação e não correspondem ao controle das convulsões (9).
Um ensaio aberto sem grupo controle (13) conduzido com 33 pacientes diagnosticados com epilepsia refratária objetivou avaliar a correlação entre os níveis de cetose, aferidos através da urina ou por BOH sérico, e a redução das crises. Para isso, todos os pacientes foram induzidos à cetose por meio de DC e avaliados após 3, 6, 9 e 12 meses de tratamento. Aos 12 meses somente 10 pacientes ainda estavam em DC. Em 3 ou 6 meses, 8/33 (24%) pacientes alcançaram a redução das crises de > 50%. Ao considerar a média das medições urinárias de cetona realizadas pelos pacientes no domicílio, em nenhum momento foi observado correlação entre esse valor e a redução das crises. O mesmo foi observado entre as medidas de cetona urinária aferidas nas consultas, aos 3 e 6 meses, e a redução das crises (p=0,44 e 0,37, respectivamente). Já as medidas de BOH sérico realizadas nas consultas demonstraram correlação significativa com a redução das crises (p = 0,02 em 3 meses e p= 0,01 em 6 meses). Aos 9 e 12 meses nenhum teste demonstrou resultado significativo.

Custo:

Item	Descrição	Quantidade	Valor Unitário*	Valor Anual
Fitas para medir cetonemia	caixa com unidades	1037	R$ 49,99	R$ 1.849,63
Fitas para medir glicemia	caixa com unidades	5015	R$ 52,90	R$ 793,50
Lancetas	caixa com unidades	5015	R$ 36,47	R$ 547,05
Custo total				R$ 3.190,18

*Conforme orçamento de menor valor (Evento 1 ORÇAM9).

O dispositivo pleiteado é comercializado no Brasil pela Abbott Laboratórios do Brasil Ltda. Por se tratar de um produto para a saúde, mas não de um medicamento, o dispositivo não está sujeito a regulação de preço pela CMED, conforme Lei nº 10.742/2003. Não foram recuperadas compras públicas do item no Banco de Preços em Saúde, realizadas nos últimos 18 meses. Por esse motivo, a tabela acima foi elaborada com base na prescrição e no segundo orçamento com menor valor apresentado pela parte e demonstra estimativa de custo para um ano de tratamento.
Não foram localizados estudos de custo-efetividade ou avaliações de agências nacionais ou internacionais sobre o uso da tecnologia pleiteada para o contexto em tela.

Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia: melhor monitoramento de valores séricos de glicose e cetona, ajuste da terapia com dieta cetogênica.

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

Conclusão

Tecnologia: fitas para cetonemia (30 unidades por mês), fitas e lancetas para glicemia (60 unidades por mês).

Conclusão Justificada: Favorável

Conclusão: O monitoramento dos níveis terapêuticos de cetose e glicose em crianças com epilepsia refratária submetidas à dietoterapia cetogênica é necessário para garantir o estado metabólico seguro. Além disso, os valores observados refletem a resposta terapêutica ao tratamento, possibilitando uma adequação mais precisa da dieta. Destaca-se que emite-se parecer favorável enquanto houver indicação de dieta cetogênica, conforme nota técnica adicional.
Dessa forma, frente à ausência de alternativa disponível no SUS, refratariedade medicamentosa da doença e consequente necessidade de terapia dietética específica, compreende-se que a tecnologia pleiteada faz parte dos componentes indispensáveis para alcançar a resposta ao tratamento.

Há evidências científicas? Sim

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

Referências bibliográficas: 1. Fang X, Hilton B, Clarkson K, Rogers RC, Schroer R, Childers A, et al. Large Chromosome 2p Duplication-Associated Mechanisms and Clinical Presentations. Cytogenet Genome Res [Internet]. 27 de julho de 2023 [citado 21 de janeiro de 2026];163(1–2):14–23. Disponível em: https://doi.org/10.1159/000533218
2. Brasil. Portaria No 199, de 30 de Janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. [Internet]. Diário Oficial da União; 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html
3. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS) [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; 2012. Disponível em: https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/06/1373179/linha_de-cuidado_pessoas_com_doencas_raras.pdf
4. Rio Grande do Sul. Secretaria Estadual da Saúde. Nota Técnica Atenção ao Indivíduo Portador de Doenças Raras [recurso eletrônico] [Internet]. Porto Alegre, RS; 2022. Disponível em: https://atencaoprimaria.rs.gov.br/upload/arquivos/202205/25141244-nt-raras-final-completa.pdf
5. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Portaria Conjunta no 17, de 21 de junho de 2018. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Epilepsia. [Internet]. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/pcdt/arquivos/2023/portaria-conjunta-no-17-de-21-de-junho-de-2018-epilepsia.pdf
6. Overview of the management of epilepsy in adults - UpToDate [Internet]. Disponível em: https://www.uptodate.com/contents/overview-of-the-management-of-epilepsy-in-adults
7. Overview | Epilepsies in children, young people and adults | Guidance | NICE [Internet]. [citado 21 de janeiro de 2026]. Disponível em: https://www.nice.org.uk/guidance/ng217
8. FreeStyle Optium Neo - Guia de configuração do proprietário. Manual do usuário. [Internet].

Abbott.; 2024. Disponível em: https://consultas.anvisa.gov.br/#/saude/25351703268201310/?nomeProduto=FREESTYLE%20OPTIUM%20NEO
9. Kossoff EH, Zupec-Kania BA, Auvin S, Ballaban-Gil KR, Christina Bergqvist AG, Blackford R, et al. Optimal clinical management of children receiving dietary therapies for epilepsy: Updated recommendations of the International Ketogenic Diet Study Group. Epilepsia Open. junho de 2018;3(2):175–92.
10. van der Louw E, van den Hurk D, Neal E, Leiendecker B, Fitzsimmon G, Dority L, et al. Ketogenic diet guidelines for infants with refractory epilepsy. Eur J Paediatr Neurol EJPN Off J Eur Paediatr Neurol Soc. novembro de 2016;20(6):798–809.
11. Armeno M, Verini A, Caballero E, Cresta A, Valenzuela GR, Caraballo R. Long-term effectiveness and adverse effects of ketogenic diet therapy in infants with drug-resistant epilepsy treated at a single center in Argentina. Epilepsy Res. dezembro de 2021;178:106793.
12. Mir A, Albaradie R, Alamri A, AlQahtani M, Hany E, Hussain A, et al. Incidence of potential adverse events during hospital-based ketogenic diet initiation among children with drug-resistant epilepsy. Epilepsia Open. dezembro de 2020;5(4):596–604.
13. van Delft R, Lambrechts D, Verschuure P, Hulsman J, Majoie M. Blood beta-hydroxybutyrate correlates better with seizure reduction due to ketogenic diet than do ketones in the urine. Seizure. janeiro de 2010;19(1):36–9.

NatJus Responsável: RS - Rio Grande do Sul

Instituição Responsável: TelessaúdeRS

Nota técnica elaborada com apoio de tutoria? Não

Outras Informações: De acordo com laudo médico, trata-se de paciente com 5 anos de idade e portador de uma alteração genética que é caracterizada pela duplicação no braço curto do cromossomo 2 (2p). Devido à condição, o paciente apresenta atraso global de neurodesenvolvimento, dismorfia, hipotonia, ausência de deambulação, baixa visão, ausência de fala ou meios funcionais de comunicação, além de crises epilépticas de difícil controle, sob a forma de espasmos tônicos, mais intensos durante o sono (Evento 1, Laudo5).
Em laudo mais recente é esclarecido que o paciente já fez uso de diversos esquemas farmacológicos de forma isolada ou combinada com os seguintes medicamentos: valproato de sódio, lamotrigina, vigabatrina, etossuximida, rufinamida, oxcarbazepina, cenobamato, nitrazepam, canabidiol além de fazer uso episódico de corticoterapia (prednisolona). Apesar dos ajustes sucessivos de dose, associações medicamentosas e monitorização rigorosa, o paciente manteve elevada frequência de crises, com períodos de piora clínica, regressão funcional, sonolência excessiva, alterações motoras e impacto negativo importante na qualidade de vida. Paciente apresenta crises diárias, múltiplos episódios ao longo do dia, crises durante o sono, crises associadas a quedas abruptas com necessidade de proteção constante pelos cuidadores (Evento 28, Laudo2).
Solicita o provimento de fórmula para dieta cetogênica, insumos para monitorização de cetonemia e suplemento vitamínico.
O presente parecer versa sobre o pleito de insumos para monitorização da cetonemia.
A duplicação do cromossomo 2p (chr2p), também conhecida como trissomia 2p, é uma anomalia cromossômica rara associada a atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual, problemas comportamentais e características faciais distintas. A maioria dos casos relatados de trissomia 2p inclui variações no número de cópias (CNVs) adicionais em outras regiões do genoma e geralmente são de pequeno tamanho (1). É uma condição rara, para a qual ainda não existem estimativas de prevalência global.

É importante ressaltar que, no âmbito do SUS, as ações diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com doenças raras (DR), que incluem os erros inatos de metabolismo, condição que acomete a parte, cabe aos serviços de Atenção Especializada e de Referência em DR, conforme prevê as Diretrizes para Atenção Integral às pessoas com DR no SUS (2,3). No Estado do Rio Grande do Sul, o serviço de referência é o Hospital de Clínicas de Porto Alegre, habilitado para este cuidado pela Portaria GM/MS nº 3253/2016 (4).

A epilepsia caracteriza-se por uma predisposição permanente do cérebro em originar crises epilépticas. Essas crises consistem na ocorrência transitória de sinais e sintomas decorrentes de atividade neuronal anormal excessiva e sincro?nica, podendo ser classificadas em focais e em generalizadas (5). O objetivo do tratamento da epilepsia é reduzir o número de crises epilépticas, evitar os eventos adversos relacionados ao tratamento e manter ou restaurar a qualidade de vida (5–7). Os fármacos carbamazepina, fenitoi?na e a?cido valproico são considerados a primeira linha de tratamento (5). Constatada ineficácia de um destes, após pelo menos três meses de uso em dose máxima tolerada, sugere-se a substituição gradual por outro medicamento de primeira linha. Em caso de falha na segunda tentativa de monoterapia, pode-se tentar a combinac?a?o de dois fa?rmacos antiepile?pticos. Ainda, há como alternativas os tratamentos não-farmacológicos reservados a casos refratários aos tratamentos farmacológicos, como DC, cirurgia da epilepsia e estimulac?a?o do nervo vago. Em algumas doenças genéticas a DC é recomendada como primeira linha de tratamento (5).