# Nota Técnica 575644

Data de conclusão: 05/10/2026 19:17:55

## Paciente

**Idade:** 12 anos

**Sexo:** Feminino

**Cidade:** Canguçu/RS

## Dados do Advogado do Autor

**Nome do Advogado:** -

**Número OAB:** -

**Autor está representado por:** -

## Dados do Processo

**Esfera/Órgão:** Justiça Federal

**Vara/Serventia:** Vara Federal de Porto Alegre

## Tecnologia 575644

**CID:** E34.3 - Nanismo, não classificado em outra parte

**Diagnóstico:** Nanismo

**Meio(s) confirmatório(s) do diagnóstico já realizado(s):** Laudo médico, curva de crescimento, radiografias de mãos e punhos.

## Descrição da Tecnologia

**Tipo da Tecnologia:** Medicamento

**Registro na ANVISA?** Sim

**Situação do registro:** Válido

**Nome comercial:** -

**Princípio Ativo:** SOMATROPINA

**Via de administração:** SC

**Posologia:** Somatropina 40 UI/mL, 30 frascos. Aplicar 3 UI subcutâneo, 1 vez ao 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

**O medicamento está inserido no SUS?** Sim

**O medicamento está incluído em:** RENAME

**Oncológico?** Não

## Outras Tecnologias Disponíveis

**Tecnologia:** SOMATROPINA

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

**Existe Genérico?** Sim

**Existe Similar?** Sim

**Descrever as opções disponíveis de Genérico ou Similar:** Vide CMED.

## Custo da Tecnologia

**Tecnologia:** SOMATROPINA

**Laboratório:** -

**Marca Comercial:** -

**Apresentação:** -

**Preço de Fábrica:** -

**Preço Máximo de Venda ao Governo:** -

**Preço Máximo ao Consumidor:** -

## Custo da Tecnologia - Tratamento Mensal

**Tecnologia:** SOMATROPINA

**Dose Diária Recomendada:** -

**Preço Máximo de Venda ao Governo:** -

**Preço Máximo ao Consumidor:** -

**Fonte do custo da tecnologia:** -

## Evidências e resultados esperados

**Tecnologia:** SOMATROPINA

**Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia:** O hormônio do crescimento (do inglês, growth hormone ou GH) é um polipeptídio produzido e secretado por células especializadas localizadas na hipófise anterior, cuja principal função é a promoção do crescimento e desenvolvimento corporal; além disso, participa da regulação do metabolismo de proteínas, lipídeos e carboidratos. O hormônio do crescimento humano recombinante (somatropina) está disponível desde 1985, logo após o GH de hipófises humanas cadavéricas ter sido retirado de uso devido à sua associação com a transmissão da doença de Creutzfeldt-Jakob (6). A somatropina é produzida pela tecnologia do DNA recombinante e possui uma sequência idêntica à do GH humano (7).

Cabe destacar que não foram identificados estudos específicos avaliando o uso de hormônio do crescimento (GH) em pacientes com displasia espondilo-epimetafisária tipo Strudwick. Da mesma forma, não foram encontrados ensaios clínicos randomizados, revisões sistemáticas ou metanálises que avaliassem a eficácia do GH em pacientes com colagenopatias tipo II e baixa estatura. Ressalta-se que se trata de doença rara, razão pela qual as evidências disponíveis restringem-se, em sua maioria, a pequenas séries de casos e estudos observacionais envolvendo diferentes fenótipos relacionados ao gene COL2A1, o que limita a extrapolação dos resultados para a displasia espondilo-epimetafisária tipo Strudwick.

Para a adequada interpretação dos estudos sobre crescimento, a altura pode ser avaliada tanto em centímetros quanto em desvios padrão (DP), medida estatística que compara a estatura da criança com a média esperada para idade e sexo. Em geral, cerca de 95% das crianças saudáveis apresentam altura entre -2 e +2 DP em relação à média populacional. Assim, valores abaixo de -2 DP sugerem baixa estatura, enquanto valores dentro dessa faixa são considerados compatíveis com a variação normal da população.

Um estudo de coorte unicêntrico teve como objetivo analisar o perfil genético de crianças com baixa estatura e anomalias esqueléticas, bem como avaliar a frequência de colagenopatias, caracterizar seu fenótipo e determinar a resposta ao tratamento com hormônio do crescimento recombinante (rhGH). Foram incluídas 106 crianças com baixa estatura e anomalias esqueléticas, submetidas ao sequenciamento de nova geração. Foram identificadas 24 variantes patogênicas ou provavelmente patogênicas em genes do colágeno em 26 dos 106 pacientes (24,5%), sendo as mutações no gene COL2A1 as mais frequentes (57,7%). Nove pacientes receberam tratamento com rhGH, com idade média de início de 7,9 ± 3,5 anos. Após um ano de tratamento, a velocidade de crescimento aumentou de 6,0 ± 1,6 para 9,0 ± 1,3 cm/ano, enquanto o escore Z médio de altura aumentou significativamente de -3,2 ± 0,9 para -2,5 ± 1,0 ($p < 0,01$). Na última consulta de acompanhamento, o escore Z médio de altura apresentou nova melhora significativa, atingindo -2,2 ± 1,2 ($p < 0,001$). A duração média do tratamento foi de 2,9 ± 1,9 anos, sendo que três pacientes receberam o tratamento de forma

descontínua. As duas pacientes tratadas por mais de seis anos apresentaram aumento expressivo do escore Z de altura, de 2,26 e 1,71, respectivamente. Durante o acompanhamento, dois casos de escoliose foram identificados após o início do tratamento; em ambos, a terapia foi suspensa para avaliação ortopédica, sendo posteriormente retomada em uma das pacientes após tratamento da coluna. (8).

Em um centro de tratamento com 522 indivíduos submetidos à terapia com hormônio do crescimento (GH) em razão de deficiência primária de GH (DGH) ou baixa estatura para a idade gestacional (PIG), 87 crianças com síndrome de Fuchs preencheram os critérios de inclusão (estatura pré-tratamento ? -2 DP, tanto no paciente quanto no genitor de menor estatura) para sequenciamento genético (9). Uma variante (provavelmente) patogênica em um dos genes do colágeno foi identificada em 10 pacientes (11,5%). A idade média era de 12,5 anos (mediana; variação de 6 a 17 anos), e a altura pré-tratamento era de -3,1 DP (variação de -2,4 a -4,3 DP). Oito crianças receberam tratamento com GH devido à indicação de PIG, enquanto as duas restantes foram classificadas como portadoras de deficiência leve de GH (concentração máxima de GH após estímulo de 8,0 e 9,7 µg/L, ressonância magnética cerebral normal e avaliação dos demais hormônios hipofisários sem alterações). O exame antropométrico detalhado evidenciou assimetria discreta, membros mais curtos e sinais leves de displasia óssea (escoliose, lordose lombar acentuada, genu valgo e limitação da extensão dos cotovelos) em 2/10 e 4/10 das crianças afetadas, respectivamente. A velocidade de crescimento aumentou de uma mediana de 5,3 cm/ano para 8,7 cm/ano após um ano de tratamento ($p < 0,001$), e a estatura melhorou de uma mediana de -3,1 DP para -2,2 DP após três anos de terapia ($p = 0,001$).

Em acompanhamento de oito pacientes pré-púberes com baixa estatura e variantes patogênicas no gene COL2A1 tratados com hormônio do crescimento (GH), dos quais cinco apresentavam displasia esquelética, observou-se que, após um ano de tratamento, houve aumento significativo da velocidade de crescimento, de 5,2 ± 1,9 cm/ano para 7,4 ± 1,4 cm/ano (incremento médio de 2,2 ± 2,2 cm/ano; $p = 0,02$), acompanhado de discreta melhora do escore Z de altura (?4,0 ± 0,9 para ?3,5 ± 0,9; $p = 0,005$). Entretanto, esse benefício inicial não se manteve em longo prazo. Após um tempo médio de tratamento de 5,5 ± 2,5 anos, não houve melhora estatisticamente significativa do escore Z de altura (?3,8 ± 0,9 para ?3,4 ± 1,3; $p = 0,20$). Da mesma forma, entre os quatro pacientes que atingiram a estatura adulta após 6,4 ± 1,7 anos de acompanhamento, não foi demonstrado ganho estatisticamente significativo na estatura final (?3,4 ± 0,4 para ?2,9 ± 0,8; $p = 0,08$), apesar de um ganho médio individual de 0,5 ± 0,4 escore Z. Assim, embora os resultados sugiram que a somatropina possa aumentar a velocidade de crescimento durante o primeiro ano de tratamento em pacientes com variantes patogênicas no COL2A1, não há demonstração de benefício estatisticamente significativo sobre a estatura final, permanecendo incerta sua eficácia em longo prazo (10).

Em diretriz de melhores práticas para o diagnóstico e o tratamento de pacientes com doenças do colágeno tipo II, elaborada em 2019 por um painel multidisciplinar composto por 11 especialistas em displasias esqueléticas, foi estabelecido consenso de que não havia evidências que apoiassem o uso de hormônio do crescimento em crianças com colagenopatias tipo II (11).

Custo:

Item: SOMATROPINA

Descrição: 4 UI PO LIOF CT FA VD INC + DIL BACTERIOSTATICO X 1ML
Quantidade: 390
Valor Unitário: R$ 56,39
Valor Anual: R$ 21.992,10

*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.

Em consulta à tabela CMED, realizada em julho de 2026, e de acordo com a prescrição juntada ao processo, considerando o medicamento de menor valor, foi elaborada a tabela acima.

Não foram identificados estudos de avaliação econômica (custo-efetividade ou custo-utilidade) referentes ao uso de somatropina em pacientes com colagenopatias tipo II, incluindo a displasia espondilo-epimetafisária tipo Strudwick.

**Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia:** Incerto. Os estudos disponíveis sugerem aumento da velocidade de crescimento nos primeiros anos de tratamento; entretanto, não demonstram benefício estatisticamente significativo sobre a estatura final.

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

## Conclusão

**Tecnologia:** SOMATROPINA

**Conclusão Justificada:** Não favorável

**Conclusão:** A evidência científica sobre o uso da somatropina em crianças e adolescentes com colagenopatias tipo II ainda apresenta limitações relevantes. Os estudos disponíveis consistem, predominantemente, em estudos de coorte, com pequeno número de participantes e ausência de ensaios clínicos randomizados. Além disso, apresentam heterogeneidade quanto aos genes e aos fenótipos clínicos incluídos, bem como variabilidade nas respostas terapêuticas observadas, permanecendo incertezas quanto à magnitude dos benefícios clínicos, especialmente em relação à estatura final.

No caso em tela, não há elementos que demonstrem o benefício da manutenção da terapia, inclusive diante da escoliose presente e das alterações ortopédicas descritas nos autos, havendo, inclusive, encaminhamento para avaliação ortopédica para consideração de suspensão do hormônio do crescimento, sem informações adicionais. Ademais, permanece incerto se o ganho estrutural potencialmente esperado seria clinicamente relevante a ponto de justificar a manutenção de tratamento com injeções diárias por vários anos em paciente sem deficiência de hormônio do crescimento documentada.

Dessa forma, considerando a limitação das evidências científicas disponíveis, a ausência de demonstração objetiva de benefício clínico individual e a incerteza quanto ao impacto do tratamento sobre a estatura final, emite-se parecer desfavorável ao fornecimento judicial da somatropina.

**Há evidências científicas?** Sim

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

**Referências bibliográficas:**


1. Unger S, Ferreira CR, Mortier GR, Ali H, Bertola DR, Calder A, et al. Nosology of genetic skeletal disorders: 2023 revision. Am J Med Genet A. 2023;191(5):1164. Epub 2023 Feb 13.

2. Bacino CA. Skeletal dysplasias: Approach to evaluation. UpToDate [online]. [Last updated: Jul 15, 2026]. Disponível em: https://www.uptodate.com/contents/skeletal-dysplasias-approach-to-evaluation?source=history_widget.

3. Tiller GE, Polumbo PA, Weis MA, Bogaert R, Lachman RS, Cohn DH, et al. Dominant mutations in the type II collagen gene, COL2A1, produce spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type. Nat Genet. 1995 Sep;11(1):87-9. doi: 10.1038/ng0995-87.

4. Orphanet. Spondyloepimetaphyseal dysplasia congenita, Strudwick type. Disponível em: https://www.orpha.net/en/disease/detail/93346.

5. Gregersen PA, Savarirayan R. Type II Collagen Disorders Overview. 2019 Apr 25 [Updated 2024 Oct 24]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK540447/.

6. Frindik JP, Baptista J. Adult height in growth hormone deficiency: historical perspective and examples from the national cooperative growth study. Pediatrics. 1999;104:1000–1004.

7. Grimberg A, DiVall SA, Polychronakos C, Allen DB, Cohen LE, Quintos JB, Rossi WC, Feudtner C, Murad MH. Guidelines for growth hormone and insulin-like growth factor-I treatment in children and adolescents: growth hormone deficiency, idiopathic short stature, and primary insulin-like growth factor-I deficiency. Horm Res Paediatr. 2016;86:361–397.

8. Chen M, Miao H, Liang H, Ke X, Yang H, Gong F, Wang L, Duan L, Chen S, Pan H, Zhu H. Clinical Characteristics of Short-Stature Patients With Collagen Gene Mutation and the Therapeutic Response to rhGH. Front Endocrinol (Lausanne). 2022 Feb 16;13:820001. doi: 10.3389/fendo.2022.820001.

9. Plachy L, Dusatkova P, Maratova K, Petruzelkova L, Kolouskova S, Snajderova M, Obermannova B, Zemkova D, Sumnik Z, Lebl J, Pruhova S. Familial Short Stature - a

Novel Phenotype of Growth Plate Collagenopathies. J Endocr Soc. 2021 May 3;5(Suppl 1):A723. doi: 10.1210/jendso/bvab048.1472.

10. de Polli Cellin L, Guimaraes KG, De Andrade NLM, Vasques GA, de Oliveira Goiano E, Akkari M, Santili C, Lima Jorge AA, Malaquias AC. THU169 Role Of Growth Hormone (GH) Therapy In Short Children With Skeletal Dysplasias And Pathogenic Variants In The COL2A1 Gene. J Endocr Soc. 2023 Oct 5;7(Suppl 1):bvad114.1420. doi: 10.1210/jendso/bvad114.1420.

11. Savarirayan, R., Bompadre, V., Bober, MB et al. Diretrizes de melhores práticas para o diagnóstico e tratamento de pacientes com doenças do colágeno tipo II. Genet Med 21 , 2070–2080 (2019). https://doi.org/10.1038/s41436-019-0446-9.

**NatJus Responsável:** RS - Rio Grande do Sul

**Instituição Responsável:** TelessaúdeRS

**Nota técnica elaborada com apoio de tutoria?** Não

**Outras Informações:** Segundo os documentos acostados aos autos (Evento 1, INIC1; Evento 36, EXMMED2; Evento 37, LAUDOAVAL1), a parte autora é acometida de baixa estatura grave, encontrando-se em uso de hormônio do crescimento (somatropina – GH), sem, contudo, haver informação acerca da data de início do tratamento. Consta que, em março de 2025, além do uso do hormônio do crescimento, a parte autora solicitou, por via administrativa, os medicamentos triptorrelina ou leuprorrelina para bloqueio puberal, sem informações posteriores quanto ao efetivo uso dessas medicações. Na mesma ocasião, apresentava quadro de raquitismo, em investigação para displasia óssea. Em julho de 2025, há encaminhamento ao endocrinologista solicitando liberação para realização de correção cirúrgica coxofemoral bilateral, sem informações posteriores acerca da realização do procedimento. Em setembro do mesmo ano, consta que a parte autora sempre apresentou baixa estatura desde o nascimento, com predominância de tronco curto, estatura persistentemente abaixo do percentil 3 e instabilidade da marcha relacionada às alterações do quadril. Em investigação para displasias genéticas, foi identificada variante patogênica no gene COL2A1:p.Gly918Cye (OMIM 12140 - displasia espondilo-epimetafisária tipo Strudwick) estabelecendo-se o diagnóstico de colagenopatia tipo II. Em novembro de 2025, há registro de displasia óssea associada a escoliose importante, tendo sido encaminhada ao ortopedista, para apreciação da necessidade de suspensão do hormônio do crescimento, em razão da possibilidade de agravamento do quadro ortopédico. Em radiografia de mãos e punhos realizada em maio de 2026, consta idade cronológica de 12 anos e 5 meses e idade óssea correspondente a 11 anos. Por fim, registra-se que a estatura adulta prevista para a parte autora seria de 129 cm, valor significativamente inferior à altura-alvo familiar estimada em 156 cm, calculada com base na estatura dos genitores (mãe: 162 cm; pai: 163 cm). Consta, ainda, teste de estímulo com clonidina, com pico de GH de 11 ng/mL. Diante do quadro de baixa estatura, a parte autora pleiteia, nos presentes autos, o fornecimento do medicamento somatropina.

As displasias esqueléticas são um grupo extremamente heterogêneo de doenças que afetam o desenvolvimento ósseo. Elas abrangem mais de 771 distúrbios (1), sendo sua maioria proveniente de alterações genéticas. A incidência é de aproximadamente 15,7 em 100.000

nascimentos (2).

As colagenopatias tipo II relacionadas ao gene COL2A1 constituem um grupo de displasias esqueléticas cuja manifestação predominante é baixa estatura desproporcional, geralmente acompanhada de tronco curto, alterações vertebrais e epifisárias, comprometimento articular precoce e, em alguns casos, manifestações oculares, auditivas e craniofaciais. O diagnóstico é estabelecido pela correlação entre os achados clínicos, radiológicos e genéticos (3). Entre as colagenopatias de tipo II, rara e considerada grave ou moderadamente grave, encontra-se a displasia espondilo-epimetafisária (SEMD) do tipo Strudwick, caracterizada por baixa estatura desproporcional desde o nascimento, com membros encurtados e outras anormalidades esqueléticas, incluindo lordose, cifoescoliose, vértebras achatadas, coxa vara e epífises e metáfises anormais evidentes no primeiro ano de vida (4,5).