



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURIDICA
NÚCLEO DE ACESSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NAT-FEDERAL Nº 0118/2018

Rio de Janeiro, 19 de fevereiro de 2018.

Processo nº 0015110-81.2018.4.02.5152,
ajuizado por [REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do 1º Juizado Especial Federal de Niterói, Seção Judiciária do Rio de Janeiro quanto ao exame de análise genética para Alfa Talassemia.

I - RELATÓRIO

1. De acordo com Laudo Médico para Instrução do PAJ – Saúde, Requisição de Exames e documento médico da Prefeitura de Niterói, Policlínica Sylvio Picanço - SUS (fls. 16 a 20), emitidos em 09 e 23 de janeiro de 2018, pela médica [REDACTED] o Autor está em investigação do quadro de **anemia microcítica, com hiperferritinemia e trombocitose**, tendo sido afastada como causa, a deficiência de ferro, a betatalassemia e a anemia de doença crônica. Tem o diagnóstico de traço falcêmico, que não justifica a anemia e a microcitose. Necessita realizar o exame **estudo genético para alfa talassemia**. O diagnóstico se dá através do estudo genético, e é importante tanto para o tratamento e acompanhamento, quanto para a avaliação e segurança ds gerações futuras. O tratamento depende do grau de doença (quantos gens foram afetados). Há urgência para o exame para avaliação diagnóstica. O último exame realizado revelou **anemia severa**. A não realização do exame acarretará em falta de diagnóstico da doença, impossibilidade de tratamento adequado e impossibilidade de aconselhamento genético. Foi citada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID10) D64.9 - Anemia não especificada.

II - ANÁLISE

DA LEGISLAÇÃO

1. A Portaria de Consolidação nº 3/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, contém as diretrizes para a organização da Atenção à Saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) visando superar a fragmentação da atenção e da gestão nas Regiões de Saúde e aperfeiçoar o funcionamento político-institucional do SUS com vistas a assegurar ao usuário o conjunto de ações e serviços que necessita com efetividade e eficiência.
2. A Portaria de Consolidação nº 1/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publica a Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e dá outras providências.
3. O Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publica 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 dá outras providências.
4. Considerando a Política Nacional de Regulação do SUS, disposta no Anexo XXVI da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017;



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURIDICA
NÚCLEO DE ACESSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

Art. 9º § 1º O Complexo Regulador será organizado em:

I - Central de Regulação de Consultas e Exames: regula o acesso a todos os procedimentos ambulatoriais, incluindo terapias e cirurgias ambulatoriais;

II - Central de Regulação de Internações Hospitalares: regula o acesso aos leitos e aos procedimentos hospitalares eletivos e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência; e

III - Central de Regulação de Urgências: regula o atendimento pré-hospitalar de urgência e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência.

DA PATOLOGIA

1. A **anemia** é definida pela Organização Mundial de Saúde (OMS) como a condição na qual o conteúdo de hemoglobina no sangue está abaixo do normal como resultado da carência de um ou mais nutrientes essenciais, seja qual for a causa dessa deficiência. As anemias podem ser causadas por deficiência de vários nutrientes como Ferro, Zinco, Vitamina B12 e proteínas. O Ferro é um nutriente essencial para a vida e atua principalmente na síntese (fabricação) das células vermelhas do sangue e no transporte do Oxigênio para todas as células do corpo¹.

2. A **microcitose** é definida como um volume globular médio abaixo de 80fL, podendo estar ou não associada a **anemia**. As causas mais frequentes de microcitose são as anemias ferropênicas, as hemoglobinopatias e as talassêmias. As hemoglobinopatias e as talassêmias são um conjunto de alterações hereditárias da molécula de hemoglobina que resultam de mutações nos genes responsáveis pela síntese das cadeias de globina da hemoglobina. Estas alterações podem-se traduzir em modificações estruturais da síntese das cadeias de globina (chamadas alterações qualitativas ou hemoglobinopatias) e/ou na diminuição ou ausência da síntese destas mesmas cadeias (alterações quantitativas ou talassêmias)².

3. As **ferritinas** são proteínas contendo ferro, amplamente distribuídas em animais, plantas e micro-organismos. Sua função principal é estocar ferro de forma biodisponível, não tóxica. Cada molécula de ferritina consiste em ferro férrico em uma concha proteica vazia (apoferritinas), formada por 24 subunidades de várias sequências (dependendo dos tipos de espécies e tecidos)³.

4. **Trombocitose** significa números aumentados de plaquetas no sangue periférico⁴.

DO PLEITO

1. A análise cuidadosa do traçado eletroforético em pH alcalino permite a visualização de bandas de hemoglobina H, sugerindo **talassemia alfa**⁵. A técnica de MLPA

¹ BIBLIOTECA VIRTUAL EM SAÚDE. Dicas em saúde. Descrição de Anemia. Disponível em: <<http://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/dicas/69anemia.html>>. Acesso em: 08 fev. 2018.

² Scielo. REBORDÃO, M.; SILVA, M. Estudo de microcitose numa população jovem adulta Assintomática. Disponível em: <<http://www.scielo.mec.pt/pdf/rpcg/v27n6/v27n6a05.pdf>>. Acesso em: 08 fev. 2018.

³ BVS – Biblioteca Virtual em Saúde. Descrição de ferritina. Disponível em: <http://decs.bvs.br/cgi-bin/wxis1660.exe/decsserver/?!sisScript=..cgi-bin/decsserver/decsserver.xis&task=exact_term&previous_page=homepage&interface_language=p&search_language=p&search_exp=ferritinas>. Acesso em: 08 fev. 2018.

⁴ BVS – Biblioteca Virtual em Saúde. Descrição de trombocitose. Disponível em: <http://decs.bvsalud.org/cgi-bin/wxis1660.exe/decsserver/?!sisScript=..cgi-bin/decsserver/decsserver.xis&previous_page=homepage&task=exact_term&interface_language=p&search_language=p&search_exp=Trombocitose>. Acesso em: 08 fev. 2018.

⁵ BVS – Biblioteca Virtual em Saúde. Descrição de talassemia alfa. Disponível em: <http://decs.bvsalud.org/cgi-bin/wxis1660.exe/decsserver/?!sisScript=..cgi-bin/decsserver/decsserver.xis&previous_page=homepage&task=exact_term&interface_language=p&search_language=p&search_exp=talassemia%20alfa>. Acesso em: 08 fev. 2018.



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURIDICA
NÚCLEO DE ASSESSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

(Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) consiste em uma análise semi-quantitativa capaz de determinar alterações no número de cópias dos genes HBA1 e HBA2 em diferentes pontos de quebra. Desta forma, essa técnica permite identificar as diferentes alterações genéticas que causam a alfa talassemia⁵. A importância da deteção molecular para talassemia alfa não se restringe apenas na definição do genótipo, mas também na deteção deste tipo de talassemia em pacientes que apresentam: quadros hematológicos alterados, quadros hematológicos normais, mas com valores próximos aos valores limítrofes e em neonatos⁷. A talassemia tipo traço alfa talassêmico somente pode ser diagnosticada pela medida da relação sintética alfa / beta de 0,7 ou por métodos de análise de DNA⁸.

III – CONCLUSÃO

1. O diagnóstico diferencial das anemias microcíticas é clinicamente importante. Em determinadas condições de concomitância de doenças, como anemia ferropriva (AF) e anemia de doença crônica (ADC), os resultados dos exames padrão-ouro podem sofrer interferência da doença intercorrente, dificultando o diagnóstico⁹. É importante destacar que existem vários tipos de anemias, e cada tipo e/ou caso tem sua particularidade, embora possam ter sintomas semelhantes, as causas são diferentes e, portanto, necessitam de um tratamento adequado a cada diagnóstico¹⁰.

2. As talassemias são hemoglobinopatias quantitativas, hereditárias, genéticas, decorrentes de mutações nos genes das globinas (alfa ou beta na maioria dos casos), que promovem redução ou ausência de síntese de uma ou mais das cadeias de globina, formadoras da hemoglobina. O resultado dessas alterações moleculares ocasiona desequilíbrio na produção das cadeias tendo como maior consequência a eritropoese ineficaz. Apresentam uma enorme variedade de manifestações clínicas e laboratoriais, de acordo com a cadeia afetada e com o grau de desequilíbrio na produção quantitativa. São classificadas, de acordo com a cadeia polipeptídica afetada; as mais frequentes são as talassemias do tipo alfa e do tipo beta¹¹.

3. A alfa talassemia abrange quatro apresentações clínicas, conforme a alteração genética apresentada no cromossomo 16: portador silencioso (sem manifestações), traço talassêmico alfa (anemia leve), doença da hemoglobina H (anemia moderada a grave) e síndrome da hidropsia fetal da hemoglobina Bart's (anemia muito grave e incompatível com a vida). O diagnóstico laboratorial das talassemias é feito por hemograma e eletroforese de hemoglobina. Também é possível estudar a mutação genética específica. Apesar de não ser doente, a pessoa com talassemia menor ou traço alfa-

⁵ Scielo. CANÇADO, R. D. Talassemias alfa. Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia, v.28, n.2, São José do Rio Preto abr./jun. 2006. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-84842006000200005>. Acesso em: 08 fev. 2018.

⁶ Hermes Pardini. Diagnóstico de alfa-talassemia. Disponível em: <<https://www3.hermespardini.com.br/pagina/538/hermes-pardini-oferece-exame-molecular-diferencial-no-diagnostico-de-alfa-talassemia.aspx>>. Acesso em: 08 fev. 2018.

⁷ BDTD – Biblioteca Digital de Teses e Dissertações. Talassemia Alfa. Disponível em: <<https://repositorio.bc.ufg.br/tede/handle/tede/1013>>. Acesso em: 08 fev. 2018.

⁸ ZAGO, M. A. Tratado de Hematologia. Talassemias. Disponível em: <<file:///C:/Users/07595037700/Downloads/TalasseMIas.pdf>>. Acesso em: 08 fev. 2018.

⁹ Scielo. MATOS, J. F. Et al. O hemograma nas anemias microcíticas e hipocrômicas: aspectos diferenciais. Jornal Brasileiro de Patologia Médica e Laboratorial, v. 48, n. 4, p. 255-258, agosto 2012. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/jbpm/v48n4/v48n4a04.pdf>>. Acesso em: 08 fev. 2018.

¹⁰ Centro Científico Conhecer. BARROS, S. C.; MARIANO, W. S. Caracterização Genética e Patológica da Talassemia Menor – um estudo de caso. Disponível em: <<http://www.conhecer.org.br/enciclop/2013b/MULTIDISCIPLINAR/CARACTERIZACAO%20GENETICA.pdf>>. Acesso em: 08 fev. 2018.

¹¹ Ministério da Saúde. Política Nacional de Sangue e Hemoderivados. Talassemias. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/folder/talasseMIas_folder.pdf>. Acesso em: 08 fev. 2018.



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURIDICA
NÚCLEO DE ASSESSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

talassemia deve ser identificada, para fins de orientação familiar e para estabelecer o **diagnóstico diferencial** entre anemia ferropriva¹².

4. Desta forma, informa-se que o exame para **análise genética para alfa talassemia está indicado** para melhor elucidação diagnóstica e tratamento da Autora, de acordo com o quadro clínico mencionado em documento médico acostado ao processo - anemia microcítica não especificada (fl. 16).

5. Além disso, **está coberto pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), na qual constam: eletroforese de hemoglobina (02.02.02.035-5); detecção molecular de mutação em hemoglobinopatias (confirmatório) (02.02.11.002-8); análise de DNA por MLPA (02.02.10.007-3).

6. Destaca-se que a Autora está sendo acompanhada por uma Unidade Básica de Saúde, a saber, a Policlínica Sylvio Picanço (fls. 16 a 20). Dessa forma, salienta-se que é responsabilidade da referida instituição providenciar o encaminhamento da Autora a uma das unidades de saúde no Município onde reside a Autora, cadastradas no CNES (Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde) como Serviço de Diagnóstico por Laboratório Clínico – Exames de Genética (**ANEXO**)¹³, para que possa ser viabilizado o exame pleiteado.

7. Quanto ao questionamento sobre a urgência para a realização do exame pleiteado, cumpre ressaltar que em documento médico acostado ao processo (fl. 17), o médico assistente menciona **urgência** para o exame indicado à Autora e informa que "a não realização do exame acarretará em falta de diagnóstico da doença, impossibilidade de tratamento adequado e impossibilidade de aconselhamento genético". Assim, **salienta-se que a demora na realização do exame pode comprometer o prognóstico em questão**.

É o parecer.

Ao 1º Juizado Especial Federal de Niterói, Seção Judiciária do Rio de Janeiro para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

VIRGINIA S. PEDREIRA
Enfermeira
COREN/RJ 321.417

FERNANDO ANTÔNIO DE A.
GASPAR
Médico
CRM-RJ: 52.52996-3
ID.: 3047165-6

PRISCILA AZEVEDO
Enfermeira/SJ
COREN/RJ: 261.162
ID.: 5072070-8

FLÁVIO AFONSO BADARÓ
Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277
ID. 436.475-02

¹² Ministério da Saúde. Política Nacional de Sangue e Hemoderivados. Talassemias. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/folder/talassemias_folder.pdf>. Acesso em: 08 fev. 2018.

¹³ CNES - Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde. Serviço de Diagnóstico por Laboratório Clínico – Exames de Genética. Disponível em: <<http://www.scielo.mec.pt/pdf/rpcg/v27n6/v27n6a05.pdf>>. Acesso em: 08 fev. 2018.



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURIDICA
NÚCLEO DE ACESSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

ANEXO

Ministério da Saúde

CNESNet
Secretaria de Atenção à Saúde
DATASUS

Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde

Home Institucional Serviços Relatórios Consultas

Indicadores - Serviços Especializados

Estado: RIO DE JANEIRO
Município: NITEROI
Tipo de Serviço:
Serviço Especializado: SERVIÇO DE DIAGNOSTICO POR LABORATORIO CLINICO
Classificação: EXAMES DE GENETICA

Atendimento
Ambulatorial Hospitalar
 SUS Não SUS SUS Não SUS

Existem 3 registros na tabela - Mostrando página 1 de 1

CNES	Estabelecimento	CNPJ	CNPJ Mantenedora
0012599	HOSPITAL GETÚLIO VARGAS FILHO	32556060002800	32556060000181
0012505	HOSPITAL UNIVERSITARIO ANTONIO PEDRO	28523215000378	28523215000106
2272857	LABORATORIO TOSTES	30082986000157	