



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 0336/2018

Rio de Janeiro, 27 de abril de 2018.

Processo nº 0052822-08.2018.4.02.5152,  
ajuizado por [REDACTED]  
[REDACTED] representado por [REDACTED]  
[REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do 2º **Juizado Especial Federal** de Niterói, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **sequenciamento completo dos genes IL-10A, IL-10RA, XIAP, MEFV, MVK, NLRP3, NOD2 e TNFRSF1A**.

#### I - RELATÓRIO

1. De acordo com Laudo Médico para Instrução de PAJ – Saúde (fls. 14 e 15) e receituário da Prefeitura de Niterói (fl. 16), emitidos em 23 de janeiro de 2018, pela médica [REDACTED] (CREMERJ [REDACTED]), o Autor, 12 anos, é acompanhado no Serviço de Reumatologia do Hospital do Fundão, com diagnóstico de **artrite idiopática juvenil**, subtipo relacionado à **entesite com quadro intestinal à esclarecer**, desde os 2 anos de idade, com **dores abdominais** intensas, aumento de provas inflamatórias e exames inconclusivos. O Autor faz restrição alimentar intensa e tem dificuldade de crescimento e desenvolvimento decorrente do quadro de base. Foi informado ainda que caso não realize os exames necessários, há risco de quadro de inflamação intestinal crônica (enterorragia, úlceras anais e orais com dor abdominal recorrente). Classificação Internacional de Doenças (CID10) **M08 - Artrite juvenil**. Foi solicitado exame **sequenciamento completo dos genes IL-10A, IL-10RA, XIAP, MEFV, MVK, NLRP3, NOD2, TNFRSF1A** (material sangue).

2. Segundo documento médico do Setor de Reumatologia do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira – IPPMG/SUS (fl. 19), sem data de emissão, assinado pela pediatra [REDACTED] (CREMERJ [REDACTED]), foi solicitado o exame **sequenciamento completo dos genes IL-10A, IL-10RA, XIAP, MEFV, MVK, NLRP3, NOD2, TNFRSF1A** (material sangue). Indicação: quadro intestinal à esclarecer, desde os 2 anos de vida, com **dores abdominais** intensas, aumento de provas inflamatórias e exames inconclusivos. Faz restrição alimentar intensa e tem dificuldade de crescimento e desenvolvimento decorrentes do quadro de base. Hipótese diagnóstica: doença autoinflamatória.

#### 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.



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

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;

*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 nova classificação adotada internacionalmente para artrites na infância define o termo **artrite idiopática juvenil (AIJ)**, em substituição à artrite reumatoide juvenil (ARJ), como artrite crônica (persistente por mais de 6 semanas) em uma ou mais articulações, com início antes dos 16 anos de idade e de etiologia desconhecida. O diagnóstico de AIJ é de exclusão e inclui sete diferentes grupos: artrite sistêmica, oligoartrite, poliartrite fator reumatoide positivo, poliartrite fator reumatoide negativo, artrite psoriática, artrite associada à **entesite** e artrite indiferenciada. A forma sistêmica da AIJ é definida pela presença de artrite em uma ou mais articulações associada à febre diária acima de 39 C° por um período mínimo de 15 dias e pela presença de pelo menos uma destas manifestações: exantema reumatóide, adenomegalia generalizada, pericardite, pleurite, hepatomegalia e/ou esplenomegalia<sup>1</sup>. A avaliação do prognóstico em longo prazo da AIJ indica a persistência de atividade da doença durante a adolescência e vida adulta numa grande proporção de pacientes, com repercussões clínicas e funcionais significantes. Estima-se que 50% das crianças com AIJ terão doença recorrente ou persistente na vida adulta, resultando em destruição articular progressiva<sup>2</sup>.

2. A **entesite** é a inflamação das enteses, que são as inserções dos tendões nos ossos<sup>3</sup>.

3. A **dor abdominal** é um sintoma com expressão aguda ou crônica e tem muitas etiologias. Quando a dor abdominal se torna uma presença constante, não se associa a uma etiologia da estrutura intestinal e é prejudicial para a vida<sup>4</sup>.

<sup>1</sup> SILVA, C. A. A. et al. Síndrome de ativação macrofágica associada com artrite idiopática juvenil sistêmica. J. Pediatr., v.80, n.6, p.517-522, 2004. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/jped/v80n6/v80n6a15.pdf>>. Acesso em: 26 abr. 2018.

<sup>2</sup> MACHADO, C.; RUPERTO, N. Consenso em reumatologia pediátrica - Parte I - definição dos critérios de doença inativa e remissão em artrite idiopática juvenil/artrite reumatóide juvenil. Revista Brasileira de Reumatologia v.45, n.1, p.9-13, 2005. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbr/v45n1/v45n1a03.pdf>>. Acesso em: 26 abr. 2018.

<sup>3</sup> Universidade Federal do Rio Grande do Sul – UFRGS. FERNANDES, J. H. M. Semiologia Ortopédica Pericial. Disponível em: <[http://www.ufrgs.br/semiologiaortopedica/Modulo\\_04.pdf](http://www.ufrgs.br/semiologiaortopedica/Modulo_04.pdf)>. Acesso em: 26 abr. 2018.  
NÚCLEO DE ACESSORIA TÉCNICA/SJ/SES



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

4. A inflamação, localizada ou sistêmica, é uma das características de doenças reumatológicas. A resposta a uma lesão tecidual desencadeia uma série de modificações que promovem eliminação de patógenos, limitação do dano tecidual e restauração da estrutura lesada. Essas modificações dependem do aumento ou da diminuição da concentração sérica de proteínas, conhecidas como biomarcadores inflamatórios, que atuam na resposta inflamatória. A análise laboratorial desses marcadores permite, juntamente com os dados clínicos e outros exames complementares, acessar a atividade de algumas doenças e monitorar a resposta à terapêutica, assim como pode sugerir presença de infecção<sup>5</sup>.

### DO PLEITO

1. O **sequenciamento genômico** é uma técnica que permite identificar, na ordem correta, a sequência de nucleotídeos de uma molécula de DNA ou RNA, visando conhecer a informação genética contida nesta estrutura. O sequenciamento, seguido de uma boa montagem das sequências obtidas, permite obter informações referentes a: expressão gênica diferencial, estrutura e função dos genes, diversidade genética, presença de elementos móveis no genoma, presença de genes adquiridos por transferência lateral, relações evolutivas, além de permitir a construção de mapas metabólicos dentre outras<sup>6</sup>.

### III – CONCLUSÃO

1. As síndromes autoinflamatórias (SAI) (hipótese diagnóstica do Autor (fl. 19), são causadas por defeitos monogênicos em proteínas da imunidade inata, sendo consideradas imunodeficiências primárias. Elas são caracterizadas clinicamente por sintomas inflamatórios recorrentes ou contínuos, afetando diversos órgãos e sistemas, e devem ser diferenciadas das doenças infecciosas, autoimunes e de outras imunodeficiências primárias. Distintamente do que ocorre nas doenças autoimunes pediátricas, tais como **artrite idiopática juvenil (AIJ)** e **lúpus eritematoso sistêmico juvenil** ou **dermatomiosite juvenil**, nas SAI não são encontrados linfócitos T autorreativos ou altos títulos de autoanticorpos circulantes. Por esse motivo, atribuiu-se o nome "autoinflamatórias" às patologias desse grupo<sup>7</sup>.

2. O **sequenciamento completo do genoma** compreende técnicas para determinar toda a sequência do genoma de um organismo ou indivíduo<sup>8</sup>.

3. Existem evidências na associação entre a doença do Autor (Artrite Juvenil) e o os **genes** solicitados para **mapeamento**<sup>9</sup>.

<sup>4</sup> Scielo. SPERBER, A. D.; DROSSMAN, D. A. Síndrome da Dor Abdominal Funcional: dor abdominal constante ou frequentemente recorrente. *Jornal de Pediatria (Rio J.)* v.86 n.5 Porto Alegre, out. 2010. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/ag/v49s1/v49s1a07.pdf>>. Acesso em: 26 abr. 2018.

<sup>5</sup> Scielo. NETO, N. S. R.; CARVALHO, J. F. O uso de provas de atividade inflamatória em reumatologia. *Revista Brasileira de Reumatologia*. 2009;49(4):413-30. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbr/v49n4/08.pdf>>. Acesso em: 26 abr. 2018.

<sup>6</sup> FIETTO J. L. R.; MACIEL, E. F. Sequenciando genomas. *Ciências genômicas: fundamentos e aplicações*. Disponível em: <<http://professor.pucgoias.edu.br/SiteDocente/admin/arquivosUpload/18497/material/Sequ%20C3%AAnciando%20genomas.pdf>>. Acesso em: 26 abr. 2018.

<sup>7</sup> Scielo. JESUS, A. A. et al. Síndromes autoinflamatórias hereditárias na faixa etária pediátrica. Disponível em: <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0021-75572010000500003](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572010000500003)>. Acesso em: 26 abr. 2018.

<sup>8</sup> BVS – Biblioteca Virtual em Saúde. Descrição de sequenciamento completo do genoma. Disponível em: <[http://decs.bvsalud.org/cgi-bin/wxis1660.exe/decserver/?l=pt&search\\_langua=pt&search\\_exp=mfn=57210](http://decs.bvsalud.org/cgi-bin/wxis1660.exe/decserver/?l=pt&search_langua=pt&search_exp=mfn=57210)>. Acesso em: 26 abr. 2018.



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

3. Desta forma, informa-se que o exame **sequenciamento completo dos genes IL-10A, IL-10RA, XIAP, MEFV, MVK, NLRP3, NOD2 e TNFRSF1A está indicado** para melhor investigação genética do quadro clínico que acomete o Autor - artrite idiopática juvenil, subtipo relacionado à entesite com quadro intestinal a esclarecer, desde os 2 anos de idade, com dores abdominais intensas, aumento de provas inflamatórias e exames inconclusivos. Contudo, **não é disponibilizado no SUS**, no âmbito do Município e do Estado do Rio de Janeiro.
4. Elucida-se que em documento acostado à folha 15, a médica assistente informa que "caso o Autor não realize os exames necessários, há risco de quadro de *inflamação intestinal crônica (enterorragia, úlceras anais e orais com dor abdominal recorrente)*". Dessa forma, salienta-se que **a demora exacerbada na realização do exame pleiteado pode influenciar negativamente no prognóstico em questão**.
5. Quanto às solicitações de "*integral tratamento da doença, inclusive o pagamento de passagem para o autor e seu responsável, na hipótese de o tratamento ter que ser realizado em outro Estado*" (fl. 10), enfatiza-se que após análise dos documentos médicos acostados ao Processo, não foram constatadas tais informações, uma vez que o Autor ainda se encontra em investigação diagnóstica. Assim, caso seja esta a necessidade, sugere-se que sejam acostados documentos médicos atualizados e datados, constando o quadro clínico e suas atuais necessidades para que este Núcleo possa inferir com segurança acerca da indicação.
6. Quanto à solicitação da Defensoria Pública do Estado do Rio de Janeiro, presente nas folhas 10 e 11, item 5 "*DO PEDIDO*"; subitens "b" e "e" referente ao provimento de "*... bem como o que mais se revelar necessário para o tratamento da saúde do autor no curso do feito...*", vale ressaltar que não é recomendado o fornecimento de novos itens sem laudo que justifique a necessidade dos mesmos, visto que o uso irracional e indiscriminado de medicamentos e tecnologias pode implicar em risco à saúde.

É o parecer.

Ao 2º Juizado Especial Federal de Niterói, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

CHEILA TOBIAS DA NOVA BASTOS  
Farmacêutica  
CRF-RJ 14680

VIRGINIA S. PEDREIRA  
Enfermeira  
COREN-RJ 321.417

MARINA GABRIELA DE OLIVEIRA  
Médica  
CREMERJ 52.91008-2

CISALPINA PIRES DE O  
LIMA  
Médica  
CRM-RJ 37210-7

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

<sup>9</sup> US National Library of Medicine – National Institutes of Health – PMC. Autoinflammatory gene polymorphisms and susceptibility to UK juvenile idiopathic arthritis. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3621775/>>. Acesso em: 26 abr. 2018.  
NÚCLEO DE ACESSORIA TÉCNICA/SJ/SES