



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO  
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE  
SUBSECRETARIA JURÍDICA  
NÚCLEO DE APOSSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NAT-FEDERAL Nº 0883/2018

Rio de Janeiro, 19 de outubro de 2018.

Processo nº 5003198-55.2018.4.02.5102,  
ajuizado por [REDACTED] neste  
ato representada por [REDACTED]  
[REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas da 3ª Vara Federal de Niterói, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **painel genético para pesquisa de distrofias musculares, miopatias e miastenia**.

#### I – RELATÓRIO

1. De acordo com documento médico (Evento1\_Doc.7\_pág.1), sem data de emissão, assinado pela neuropediatra [REDACTED] (CREMERJ [REDACTED]) em impresso próprio, foi solicitado à Autora o exame **painel genético para pesquisa de distrofias musculares, miopatias e miastenias**, devido a fraqueza muscular proximal progressiva, observada desde os 9 meses de vida. É informado que em exame de imagem (ressonância magnética de crânio) apresenta resultado "normal". Assim, necessita realizar **exame genético com urgência** para investigação de distrofia muscular ou miopatia.

#### 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. 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*





GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO  
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE  
SUBSECRETARIA JURÍDICA  
NÚCLEO DE APOSSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

*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. Distrofias musculares são doenças geneticamente determinadas, que cursam com fraqueza muscular progressiva, degeneração e atrofia da musculatura esquelética. Sua patogenia é cada vez mais conhecida e sua classificação obedece a critérios como tipo de herança, curso e gravidade da fraqueza muscular, grupo muscular inicialmente envolvido e idade de início das manifestações clínicas. As mais frequentes representantes deste grupo de doenças são a Distrofia Muscular do tipo Duchenne e a Distrofia Muscular do tipo Becker<sup>1</sup>.
2. As Miopatias são desordens estruturais e/ou funcionais dos músculos esqueléticos, resultantes de uma variedade de etiologias. Anormalidades na estrutura ou no metabolismo da célula muscular que levam a vários padrões de fraqueza muscular e, conseqüentemente, de manifestações clínicas<sup>2</sup>.

### DO PLEITO

1. A metodologia do exame **Painel NGS** permite o sequenciamento paralelo de um grande número de genes, o que aumenta significativamente a porcentagem de casos nos quais o diagnóstico molecular é conclusivo. O painel NGS-v1 é adequado para pacientes com suspeita de doenças específicas contidas nos grupos (neuromusculares, neurodegenerativas, craniofaciais e displasias esqueléticas, doenças do tecido conectivo, deficiência intelectual, autismo e distúrbios do desenvolvimento, câncer hereditário, triagem para portadores de doenças recessivas, lista completa de genes<sup>3</sup>.
2. No exame Painel NGS para Distrofias Musculares, Miopatias e Miastenias, o DNA é extraído de sangue periférico ou saliva de forma automatizada (QIASymphony). A técnica principal para o preparo da biblioteca de DNA é utilizando-se a tecnologia de captura da Agilent ClearSeq Inherited Disease. O sequenciamento de segunda geração é realizado na plataforma Illumina. O resultado final é uma cobertura acima de 98% das bases com profundidade acima de 10x nos exons e 5pb de região intrônica adjacente. Quando variantes patogênicas são encontradas, os achados são confirmados por sequenciamento Sanger em um sequenciador automático ABI 3500. A chamada de variante é feita através do transcrito de referência a partir da base A do códon de iniciação ATG alinhado contra o genoma de referência GRCh37/hg19<sup>4</sup>.

### III – CONCLUSÃO

<sup>1</sup> GAVI, M. S. R. O. et al. - Distrofia muscular de Becker. Relato de caso e revisão de literatura. Acta Fisiátrica 3(3): 18-23, 1996. Disponível em: <[www.revistas.usp.br/actafisiatrica/article/download/102031/100457](http://www.revistas.usp.br/actafisiatrica/article/download/102031/100457)>. Acesso em: 11 out. 2018.

<sup>2</sup> TREVISAN, C. P.; ACCORSI A.; MORANDI, L. O. Et al. Undiagnosed myopathy before surgery and safe anaesthesia table. Acta Myol, 2013;32:100-105. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3866898/>>. Acesso em: 11 out. 2018.

<sup>3</sup> Universidade de São Paulo (USP). Centro de Pesquisas Sobre Genoma Humano e Células-Tronco. Genoma. Instituto de Biociências. Painel NGS. Disponível em: <<http://genoma.ib.usp.br/pt-br/servicos/consultas-e-testes-geneticos/doencas-atendidas/painel-ngs>>. Acesso em: 11 out. 2018.

<sup>4</sup> Genomika. Hospital Israelita Albert Einstein. Painel NGS para Distrofias Musculares, Miopatias e Miastenias. Disponível em: <[https://www.genomika.com.br/exames/DIST\\_MMM/](https://www.genomika.com.br/exames/DIST_MMM/)>. Acesso em: 11 out. 2018.





GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO  
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE  
SUBSECRETARIA JURÍDICA  
NÚCLEO DE APOIAMENTO TÉCNICO EM AÇÕES DE SAÚDE

1. As desordens musculares podem ser subdivididas em miopatia, quando a patologia é confinada ao músculo sem nenhuma anormalidade estrutural no nervo periférico, e neuropatia ou desordem neurogênica na qual a fraqueza muscular é secundária a alteração do nervo periférico, isto é, da ponta anterior da medula até a junção neuromuscular. Ambas podem ser subdivididas em hereditária ou adquirida, aguda ou crônica. Cada uma dessas desordens tem uma característica que a define: o termo distrofia muscular é usado para as miopatias geneticamente determinadas, progressivas e degenerativas. Todos as investigações tradicionais no diagnóstico das desordens musculares têm falhas e limitações e devem ser analisados em conjunto com quadro clínico e exames complementares. É frequente a necessidade de um aconselhamento genético paralelamente<sup>5</sup>.
2. Assim, informa-se que o **exame painel genético para pesquisa de distrofias musculares, miopatias e miastenia está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete a Autora - fraqueza muscular proximal progressiva, observada desde os 9 meses de vida (Evento1\_Doc.7\_pág.1). Contudo, este procedimento **não é disponibilizado no SUS**, pela via administrativa, no âmbito do Município de Niterói e do Estado do Rio de Janeiro.
3. Quanto as patologias em investigação clínica pela Autora, cumpre dizer que o Ministério da Saúde publicou a Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras<sup>6</sup>, aprovando as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS e instituiu incentivos financeiros de custeio. Ficou estabelecido que a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.
4. Assim, conforme descrito no art. 15. da Portaria nº 199/14,<sup>3</sup> compete ao Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e ao Serviço de Referência em Doenças Raras, acolher o encaminhamento regulado de pessoas com diagnóstico ou suspeita de doença rara, provenientes da atenção básica ou especializada, para fins de investigação e tratamento.
5. Ainda de acordo com a referida Política, o Ministério da Saúde ficou responsável por estabelecer, através de PCDT, recomendações de cuidado para tratamento de doenças raras de maneira a qualificar o cuidado das pessoas com doenças raras. Na Proposta de Priorização para a elaboração de PCDT, o plenário da CONITEC aprovou a priorização de grupos de doenças com vistas ao desenvolvimento de protocolos clínicos. Inclui-se no Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética, entre as Anomalias congênitas ou de manifestação tardia, as **Distrofias musculares / miopatias**<sup>7</sup>.
6. Diante do exposto, acrescenta-se que o procedimento 03.01.01.019-6 - Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - EIXO I: 1-Anomalias congênitas ou de manifestação tardia no qual consiste na avaliação clínica por médico especialista e

<sup>5</sup> Revista Neurociências. CARVALHO, A. Z. S. Miopatias. Hospital Santa Marcelina - São Paulo. Disponível em: <<http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2005/RN%2013%20SUPLEMENTO/Pages%20from%20RN%2013%20SUPLEMENTO-9.pdf>>. Acesso em: 18 out. 2018.

<sup>6</sup> BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 3 de janeiro de 2014. Disponível: <[http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html)>. Acesso em: 18 out. 2018.

<sup>7</sup> CONITEC. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. Relatório de Recomendação - Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Março/2015. Disponível em: <[http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2015/Relatorio\\_PCDT\\_DoencasRaras\\_CP\\_FINAL\\_142\\_2015.pdf](http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2015/Relatorio_PCDT_DoencasRaras_CP_FINAL_142_2015.pdf)>. Acesso em: 18 out. 2018.





GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO  
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE  
SUBSECRETARIA JURÍDICA  
NÚCLEO DE APOIO TÉCNICO EM AÇÕES DE SAÚDE

investigação laboratorial, referentes ao eixo doenças raras genéticas que cursam com anomalias congênitas ou de manifestações tardias, **está coberta no SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), no qual consta consulta médica em atenção especializada.

7. No âmbito do estado do Rio de Janeiro, verificou-se através do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES), que são habilitadas no SUS como unidades em atenção às pessoas com doença rara: Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (UNIRIO), Instituto Fernandes Figueiras (IFF/FIOCRUZ) e Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (UFRJ).

8. De acordo com os documentos médicos apresentados, observa-se que a **Autora não está sendo acompanhado por uma unidade de saúde pertencente ao SUS**. Para acesso a estas unidades, de acordo com as legislações sanitárias que versam sobre o tema, o representante legal do Autor deve comparecer à unidade básica de saúde mais próxima de sua residência a fim de que seja realizado seu encaminhamento a uma das instituições cadastradas como Serviço Especializado: Atenção a Pessoas com Doenças Raras. Após avaliação através de consulta médica, é possível esclarecer o suporte que a unidade poderá fornecer.

9. Acrescenta-se que em documento médico (Evento1\_Doc.7\_pág.1), a médica assistente solicita urgência na realização do exame genético para "investigação de distrofia muscular ou miopatia". Dessa forma, salienta-se que **a demora exacerbada na realização do exame, pode influenciar negativamente no prognóstico em questão.**

É o parecer.

À 3ª Vara Federal de Niterói, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

VIRGINIA S. PEDREIRA  
Enfermeira  
COREN-RJ 321.417

MARCELA MACHADO DURAO  
Assistente de Coordenação  
CRF-RJ 11517  
ID. 4.216.255-6

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



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO  
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE  
SUBSECRETARIA JURÍDICA  
NÚCLEO DE APOIO TÉCNICO 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: TODOS  
Tipo de Serviço:  
Serviço Especializado: ATENCAO A PESSOAS COM DOENCAS RARAS  
Classificação:

Existem 4 registros na tabela - Mostrando página 1 de 1

CNES	Estabelecimento	CNPJ	CNPJ Mantenedora	Município
3034984	HOSPITAL QUINTA DOR	06047087001020		RIO DE JANEIRO
2295415	HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE	34023077000280	34023077000107	RIO DE JANEIRO
2708353	IFF FIOCRUZ		33781055000135	RIO DE JANEIRO
2280167	UFRJ HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	33663683000116	RIO DE JANEIRO