



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

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0537/2019

Rio de Janeiro, 13 de junho de 2019.

Processo nº 5001286-50.2019.4.02.5114,
ajuizado por [REDACTED],
[REDACTED], neste ato representada por [REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas da 1ª Vara Federal de Magé, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **painel genético para pesquisa de miopatias e distrofias congênitas**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com documento médico do Instituto de Puericultura e Pediatria **Martação Gesteira (Evento1 CERTNASC4 pág.2)**, emitido em 17 de janeiro de 2019, por [REDACTED], a Autora, 03 anos de idade, é acompanhada no serviço de neurologia pediátrica da referida instituição. Apresenta queixas iniciais de dor e fraqueza de membros inferiores, atraso da marcha e outros marcos motores. Possui suspeita de **miopatia metabólica** e faz uso de carnitina 600mg de 8/8 horas com melhora da fraqueza. Já foram realizados triagem para erros inatos do metabolismo com perfil Tandem negativo, investigação de POMPE com dosagem enzimática de alfa-glicosidase normal, ecocardiograma normal, CK sérica normal, triglicérides séricos aumentados, hipoglicemia e hipercalemia. Biópsia muscular com leves alterações estruturais e histoquímicas inespecíficas, mas com presença de acúmulos de glicogênio de pequena monta que podem indicar alterações metabólicas, incluindo glicogenoses. Para melhorar elucidação diagnóstica foi solicitado o exame de **painel genético para miopatias e distrofias congênitas**. A seguinte Classificação Internacional de Doenças foi citada (CID-10): **G 72.9 - miopatia 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. 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;



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

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. 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 Becker¹.

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 clínicas².

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 genes³.

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/hg19⁴.

¹ 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>. Acesso em: 04 jun. 2019.

² 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: 04 jun. 2019.

³ 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: 04 jun. 2019.

⁴ Genomika. Hospital Israelita Albert Einstein. Painel NGS para Distrofias Musculares, Miopatias e Miastenias. Disponível em: <https://www.genomika.com.br/exames/DIST_MMM/>. Acesso em: 04 jun. 2019.



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

III – CONCLUSÃO

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 paralelamente⁵.
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 - miopatia não especificada (Evento1_CERTNASC4_pág.2).
3. Contudo, tal procedimento (**exame painel genético para pesquisa de distrofias musculares, miopatias e miastenia**) **não está descrito no SUS segundo a** Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP).
4. 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 Raras⁶, 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, 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**⁷.

⁵ 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: 04 jun. 2019.

⁶ 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>. Acesso em: 18 out. 2018.

⁷ 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_DoenasRaras_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 APOSSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

6. Diante do exposto, acrescenta-se que os seguintes procedimentos: 03.01.01.022-6 - aconselhamento genético e 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 investigação laboratorial, referentes ao eixo doenças raras genéticas que cursam com anomalias congênitas ou de manifestações tardias, **estão cobertos pelo 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 está sendo acompanhado por uma unidade de saúde pertencente ao SUS**. Deste modo, entende-se que a via administrativa foi utilizada no caso em tela.

É o parecer.

À 1ª Vara Federal de Magé, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.


FERNANDA CHAGAS MARQUES

Enfermeira
COREN-RJ 291.656
ID. 5.001.347-5

MARCELA MACHADO DURAQ

Assistente de Coordenação
CRF-RJ 11517
ID. 4.216.255-6

FLÁVIO AFONSO BADARQ

Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277
ID. 436.475-02

ESTADO DO RIO DE JANEIRO