



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0983/2019

Rio de Janeiro, 09 de outubro de 2019.

Processo nº 5060819-76.2019.4.02.5101,
ajuizado por [REDACTED]
representada por [REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do **10º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro quanto ao exame **análise molecular do gene FXN – Pesquisa de amplificação por PCR**.

I - RELATÓRIO

1. De acordo com formulário médico da Defensoria Pública da União no Rio de Janeiro e documento médico do Hospital Universitário Gaffrêe e Guinle (Evento 1 ANEXO2 Págs. 2 a 5; Evento 1 ANEXO3 Págs. 1, 2, 5 e 6; Evento 1, ANEXO7, Páginas 1 e 2), emitidos respectivamente em 15 e 8 de agosto de 2019, pela médica [REDACTED] a Autora, 71 anos, apresenta **ataxia cerebelar e hipopalestesia** iniciado há mais de trinta anos, com padrão de herança sugestivo de doença autossômica recessiva e **suspeita de Ataxia de Friedreich**, sendo indicado o exame de **pesquisa de amplificação no gene FXN**, importante para definir o diagnóstico da Autora e por conseguinte instituir-se o tratamento mais adequado. Foi informada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID 10): **G20 - Doença de Parkinson**.
2. Segundo laudo do Instituto de Neurologia Deolindo Couto (Evento 1, ANEXO3, Página 3), emitido em 27 de junho de 2019 pela médica [REDACTED] a Autora, 71 anos, com **ataxia cerebelar** de início aos 37 anos, história familiar negativa, em investigação diagnóstica para Friedreich, apresentando comprometimento da função cerebelar, **hipopalestesia**, déficit motor, **escoliose**, presença de sinais de liberação frontal, com exame de imagem mostrando atrofia de medula cervical característico da doença e PESS (potencial evocado) com latência aumentada. É informado que a Autora foi redirecionada a outro Serviço de Neurologia especializado devido a desligamento do médico responsável pelo ambulatório de distúrbios do movimento.

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.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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.

DO QUADRO CLÍNICO

1. **Ataxia Cerebelar** é a incoordenação de movimentos voluntários que ocorrem como uma manifestação de doenças cerebelares. Entre os sinais característicos estão: tendência dos movimentos dos membros em ultrapassar ou não alcançar um objetivo (dismetria); tremor que ocorre durante a tentativa de realizar movimentos (tremor intencional); força e ritmo da adiadococinesia (alternância rápida dos movimentos); e marcha atáxica¹.

2. A palestesia pode ser qualitativa – se o paciente sente o estímulo através do instrumento vibratório de sensibilidade; e quantitativa – quanto tempo dura o estímulo. Apalestesia – quando não há percepção da vibração. **Hipopalestesia** – quando há redução da percepção da vibração².

3. **A Doença de Parkinson (DP)** é uma doença degenerativa cujas alterações motoras decorrem principalmente da morte de neurônios dopaminérgicos da substância nigra que apresentam inclusões intracitoplasmáticas conhecidas como corpúsculos de Lewy. As principais manifestações motoras da DP incluem tremor de repouso, bradicinesia, rigidez, roda dentada e anormalidades posturais. No entanto, as alterações não são restritas a substância nigra e podem estar presentes em outros núcleos do tronco cerebral (por exemplo, núcleo motor dorsal do vago), córtex cerebral e mesmo neurônios periféricos, como do plexo mioentérico. A presença de processo degenerativo além do sistema nigroestriatal, pode explicar uma série de sintomas e sinais não motores presentes na DP, tais como alterações do olfato, distúrbios do sono, hipotensão postural, constipação, mudanças emocionais, depressão, ansiedade, sintomas psicóticos, prejuízos cognitivos e demência, entre outros³.

¹ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde – DeCS. Descrição de ataxia cerebelar. Disponível em: < https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C10.228.140.252.190>. Acesso em: 02 out. 2019.

² SREDNI, S. IV Programa de Educação Continuada em Fisiopatologia e Terapêutica da Dor. Exame Neurológico no Paciente com Dor. Disponível em: < <https://www.anestesiologiausp.com.br/wp-content/uploads/IV-Programa-De-Educa%C3%A7%C3%A3o-Continuada-Em-Fisiopatologia-E.pdf>>. Acesso em: 02 out. 2019.

³ BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Portaria Conjunta nº 10, de 31 de outubro de 2017 – Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas de Doença de Parkinson. Disponível em:



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

4. A **Ataxia de Friedreich (AF)** é uma doença neurodegenerativa progressiva de herança autossômica recessiva, descrita pela primeira vez por Nicholaus Friedreich, em 1863. Ataxias hereditárias são um grupo heterogêneo de desordens neurodegenerativas onde há degeneração progressiva do cerebelo e tratos espinocerebelares da medula espinal, em que se associa a combinações variadas de sinais de envolvimento do Sistema Nervoso Central (SNC) e do Sistema Nervoso Periférico (SNP). A AF é uma degeneração cerebelar hereditária rara, sendo classificada como ataxia espinocerebelar. O principal sintoma é a ataxia progressiva - a princípio mais evidente nos membros inferiores e posteriormente, nos superiores. A incoordenação da marcha é progressiva e somada à fraqueza e hipotrofia muscular nas mãos, pés e membros inferiores, torna o indivíduo incapaz de realizar a marcha, ficando confinado a uma cadeira de rodas ou ao leito entre 10 e 20 anos de evolução da doença. Cerca de 70% dos pacientes ficam restritos a uma cadeira de rodas entre 15 e 20 anos de idade⁴.

5. A **escoliose** é definida como um desvio lateral da coluna vertebral, mais comumente observado nos segmentos torácicos e lombares. É caracterizada por modificação tridimensional incluindo curvatura lateral no plano frontal, rotação lateral no plano transversal e retificação no plano sagital. Para acompanhar seu caráter evolutivo, a mensuração da curva escoliótica é utilizada⁵.

DO PLEITO

1. A **ataxia de Friedreich (FRDA)** é a doença mais comum entre as ataxias autossômicas recessivas. O gene, chamado de X25, se localiza no cromossomo 9q13 e codifica a proteína **frataxina (FXN)** de 210 aminoácidos. A mutação predominantemente causadora da ataxia de Friedreich é a instabilidade de um **trinucleotídeo GAA** repetitivo localizado no intron 1 do gene X25, sendo responsável por até 98% dos cromossomos FRDA. Este trinucleotídeo está presente de 7 a 22 vezes em indivíduos normais. Nos pacientes, entretanto, apresenta-se aumentado de 200 a 900 vezes. A estratégia utilizada é a **amplificação por PCR** da região do intron 1 do gene X25 contendo as repetições GAA⁶. A **PCR** (polymerase chain reaction) é uma técnica que permite a amplificação de regiões do genoma a partir de pequenas quantidades de DNA in vitro⁷.

III – CONCLUSÃO

1. Trata-se de Autora com quadro de ataxia cerebelar, hipopalestesia e Doença de Parkinson, com suspeita de ataxia de Friedreich, solicitando o fornecimento do exame de

<http://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2017/poc0010_09_11_2017.html>. Acesso em: 02 out. 2019.

⁴ CASTRO, D. S.; DUARTE, L. A. Aspectos Neuroanatômicos e Correlações Clínicas da Ataxia de Friedreich. Rev Neurocienc 2013;21(2):302-307. Disponível em:

<<http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2013/RN2102/revisao%202102/783%20revisao.pdf>>. Acesso em: 02 out. 2019.

⁵ TOSATO, Juliana de Paiva; CARIA, Paulo Henrique Ferreira. Avaliação da atividade muscular na escoliose. Rev. bras. crescimento desenvolv. hum., São Paulo, v. 19, n. 1, p. 98-102, abr. 2009. Disponível em

<http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-12822009000100010&lng=pt&nrm=iso>. Acesso em: 02 out. 2019.

⁶ LEISTNER, S. Et al. Aplicação da biologia molecular no diagnóstico de doenças genéticas. Revista HCPA 2001(3):329-342. Disponível em: <<https://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/163829/000327160.pdf?sequence=1>>. Acesso em: 02 out. 2019.

⁷ ARAUJO, A. L. Et al. Gestão de Inovação Agroindustrial – Diagnóstico Molecular. Universidade Tecnológica Federal do Paraná. Curitiba | EDUTFPR | 2017. Disponível em: <

<http://repositorio.utfpr.edu.br/jspui/bitstream/1/3156/1/gestaoinovacaoagroindustrial.pdf>>. Acesso em: 02 out. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

diagnóstico da Ataxia de Friedreich (**análise molecular do gene FXN – Pesquisa de amplificação por PCR**) (Evento 1, INIC1, Página 9).

2. Quanto ao questionamento sobre a necessidade específica do exame, ressalta-se que a **ataxia** é um sinal neurológico caracterizado pela incoordenação dos movimentos voluntários e é a principal manifestação de uma síndrome cerebelar. A classificação e o diagnóstico diferencial dos quadros de ataxia são complexos devido à grande variabilidade de etiologias e fenótipos clínicos. O teste diagnóstico se dá pelo **Estudo do gene X25/FRDA – Frataxina**⁸.

3. Desta forma, informa-se que o exame **análise molecular do gene FXN – Pesquisa de amplificação por PCR está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico da Autora - ataxia cerebelar e hipopalestesia iniciado há mais de trinta anos, com padrão de herança sugestivo de doença autossômica recessiva e suspeita de Ataxia de Friedreich (Evento 1 ANEXO2 Págs. 2 a 5; Evento 1 ANEXO3 Págs. 1, 2, 5 e 6; Evento 1, ANEXO7, Páginas 1 e 2).

4. Quanto à disponibilização do exame **análise molecular do gene FXN – Pesquisa de amplificação por PCR**, destaca-se que **não está descrito no SUS** segundo a Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP).

5. Elucida-se que o exame análise molecular do gene FXN – Pesquisa de amplificação por PCR **até o momento não foi avaliado** pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC para o quadro clínico apresentado pela Autora⁹.

6. Cumpre esclarecer que, o Ministério da Saúde atualizou a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, por meio da Portaria de Consolidação nº 02, instituindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS e 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.

7. Assim, conforme descrito no art. 15 da referida Portaria, 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.

8. 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 dentre

⁸ GODEIRO Jr. C. O. Et al. Abordagem clínica de pacientes com ataxia. Revista Neurociências v.15 n1 - jan/mar, 2007. Disponível em: <<http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2007/RN%2015%2001/Pages%20from%20RN%2015%2001-10.pdf>>. Acesso em: 02 out. 2019.

⁹ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC. Tecnologias demandadas. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/tecnologias-em-avaliacao>>. Acesso em: 19 ago. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde


as doenças citadas na consulta pública para inclusão na Proposta de Priorização, a **Ataxia de Friedriech**¹⁰.

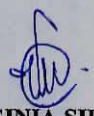
9. No entanto, até o presente momento não houve publicação de PCDT para a Ataxia de Friedriech, com as definições de critérios para acesso aos serviços que visam o manejo da referida doença.

É o parecer.

Ao 10º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

**FERNANDO ANTÔNIO DE A.
GASPAR**
Médico
CRM-RJ 52.52996-3
ID. 3.047.165-6


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


VIRGINIA SILVA
Enfermeira
COREN/RJ 321.417
ID. 4.455.176-2

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

¹⁰ 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>. Acesso em: 30 set. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

ANEXO I

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: RIO DE JANEIRO
Tipo de Serviço:
Serviço Especializado: ATENCAO A PESSOAS COM DOENCAS RARAS
Classificação: REFERENCIA EM DOENCAS RARAS

Atendimento

Ambulatorial Hospitalar

SUS Não SUS SUS Não SUS

Existem 3 registros na tabela - Mostrando página 1 de 1

CNES	Estabelecimento	CNPJ	CNPJ Mantenedora
2295415	HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE	34023077000280	34023077000107
2708352	IFF FIOCRUZ	33781055000216	33781055000195
2280167	UFRR HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	33663683000116