



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

**PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1130/2019**

Rio de Janeiro, 12 de novembro de 2019.

Processo nº 5070137-83.2019.4.02.5101,  
ajuizado por [REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do 4º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro quanto ao tratamento (painel genético NGS para Síndrome de Ehlers-Danlos).

**I - RELATÓRIO**

1. Para elaboração do presente Parecer Técnico foram considerados os documentos médicos com identificação legível do prescritor.
2. Segundo Formulário médico da Defensoria Pública da União (Evento 1, ANEXO3, Páginas 3 a 7), emitido em 02 de outubro de 2019, pela médica geneticista [REDACTED] (CREMERJ [REDACTED]), vinculada ao Hospital Universitário Gaffrée e Guinle, a Autora, com quadro crônico de dor e diagnóstico clínico de Síndrome de Ehlers-Danlos, não tem todo os critérios clínicos para permitir o diagnóstico definitivo baseado somente na clínica. Apresenta hiper mobilidade de acordo com critério de Brighton, mas não parece apresentar e cicatrizes atróficas. Faz-se necessária a realização do exame análise molecular dos genes COL5A1 e COL5A2, sequenciamento de nova geração e MLPA. É informado que há risco de agravamento do quadro clínico atual por tratar-se de doença progressiva que necessita de cuidado multidisciplinar. Para tanto é fundamental a confirmação do diagnóstico. Foi informada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID-10) Q79.6 - Síndrome de Ehlers-Danlos.

**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.



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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. A **Síndrome de Ehlers-Danlos** é um grupo heterogêneo de doenças do colágeno autossômicas e hereditárias causadas por deficiências na síntese ou na estrutura dos colágenos fibrilares. Há numerosos subtipos: clássico, de hiper mobilidade, vascular e outros. Entre as características clínicas comuns estão pele e articulações hiperextensíveis, fragilidade da pele e menor capacidade de cicatrização<sup>1</sup>.

2. A **dor** é conceituada como uma experiência sensorial e emocional desagradável e descrita em termos de lesões teciduais reais ou potenciais. A dor aguda ou crônica, de um modo geral, leva o indivíduo a manifestar sintomas como alterações nos padrões de sono, apetite e libido, manifestações de irritabilidade, alterações de energia, diminuição da capacidade de concentração, restrições na capacidade para as atividades familiares, profissionais e sociais. Nos indivíduos com dor crônica, a persistência da dor prolonga a existência desses sintomas, podendo exacerbá-los.<sup>2</sup>

3. A **hiper mobilidade** é caracterizada por uma amplitude dos movimentos das articulações do corpo, aumento da distensibilidade das articulações em movimentos passivos e hiper mobilidade em movimento ativo na ausência de doença reumática sistêmica. A **hiper mobilidade articular** é mais comum na infância e tende a diminuir com o envelhecimento. A prevalência é maior nas mulheres (o que levanta questões sobre a ainda mal compreendida influência hormonal) e nas populações asiáticas e africanas, com diferenças étnicas sugestivas de variações genéticas<sup>3</sup>.

<sup>1</sup> Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. DeCS Descritores em Ciências da Saúde, Descrição de Síndrome de Ehlers-Danlos. Disponível em: <[https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree\\_id=C14.907.454.240](https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C14.907.454.240)>. Acesso em: 04 nov. 2019.

<sup>2</sup> KRELLING, Maria Clara Giorio Dutra; CRUZ, Diná de Almeida Lopes Monteiro da; PIMENTA, Cibele Andruccioli de Mattos. Prevalência de dor crônica em adultos. Rev. bras. enferm., Brasília, v. 59, n. 4, p. 509-513, Aug. 2006. Disponível em: <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-71672006000400007&lng=en&nrm=iso&tlng=pt](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-71672006000400007&lng=en&nrm=iso&tlng=pt)>. Acesso em: 04 nov. 2019.

<sup>3</sup> Scielo. SANCHES, S. H. B. Et al. Associação entre ansiedade e hiper mobilidade articular: uma revisão sistemática. Rev Bras Psiquiatr. 2012;34(Supl1): S53-S68. Disponível em: <[http://www.scielo.br/pdf/rbp/v34s1/pt\\_v34s1a05.pdf](http://www.scielo.br/pdf/rbp/v34s1/pt_v34s1a05.pdf)>. Acesso em: 04 nov. 2019.



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

### DO PLEITO

1. O 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<sup>4</sup>. Nesse painel são sequenciados todos os exons e splice sites dos genes COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL1A1 e COL1A2. Mutações nesses genes causam as diversas formas da Síndrome de Ehlers-Danlos<sup>5</sup>.

### III – CONCLUSÃO

1. Quanto à investigação clínica solicitada, cumpre dizer que o Ministério da Saúde 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.

2. 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.

3. Ainda de acordo com a referida Política, o Ministério da Saúde ficou responsável por estabelecer, através de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (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 e está prevista a elaboração de PCDT pela Proposta de Priorização para a doença da Autora - **Síndrome de Ehlers Danlos tipo I**.<sup>7</sup>

4. Em consulta ao portal eletrônico do Ministério da Saúde, verificou-se que até o presente momento não houve a publicação do PCDT que contemple a doença da Autora.

5. Elucida-se que o exame **painel genético até o momento não foi avaliado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS-CONITEC**, para o quadro clínico apresentado pela Autora<sup>8</sup>.

<sup>4</sup> IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular, Sequenciamento de Nova Geração (NGS) EM Neurogenética. Disponível em: <[http://www.testegenetico.com/docs/pt/brochura\\_web.pdf](http://www.testegenetico.com/docs/pt/brochura_web.pdf)>. Acesso em: 04 nov. 2019.

<sup>5</sup> Genomika. Hospital Israelita Albert Einstein. Painel NGS para Síndrome de Ehlers-Danlos. Disponível em: <<https://www.genomika.com.br/exames/708595/>>. Acesso em: 04 nov. 2019.

<sup>6</sup> BRASIL, Ministério da Saúde, Portaria nº 981, de 21 de maio de 2014. Disponível:

<[http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0981\\_21\\_05\\_2014.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0981_21_05_2014.html)>. Acesso em: 04 nov. 2019.

<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: 04 nov. 2019.

<sup>8</sup> Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC. Tecnologias demandadas. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/tecnologias-em-avaliacao>>. Acesso em: 04 nov. 2019.





GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

6. Nesse sentido, informa-se que, embora o exame painel genético NGS para Síndrome de Ehlers-Danlos esteja indicado para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico da Autora, não está contemplado na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP).
7. Os procedimentos ofertados no SUS, referentes ao eixo doenças raras genéticas que cursam com anomalias congênitas ou de manifestações tardias, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), são: aconselhamento genético (03.01.01.022-6) e 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, (03.01.01.019-6). No entanto, tais procedimentos não correspondem ao item pleiteado.
8. 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: Instituto Fernandes Figueiras (IFF/FIOCRUZ) e **Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (UNIRIO) (ANEXO I)**<sup>9</sup>, unidade esta que acompanha o caso da Autora de acordo com documentos médicos acostados ao processo (Evento 1, ANEXO3, Página 7).
9. Cabe ainda ressaltar que em documento (Evento 1, ANEXO3, Páginas 6 e 7), a médica assistente menciona que há risco de agravamento do quadro clínico atual por tratar-se de doença progressiva que necessita de cuidado multidisciplinar, sendo fundamental a confirmação do diagnóstico. Assim, salienta-se que a demora exacerbada na realização do exame da Autora, pode comprometer o prognóstico em questão.
9. Em consulta ao Sistema de Regulação Estadual (SER), não foram identificadas solicitações para a Autora.

É o parecer.

Ao 4º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

VIRGINIA SILVA  
Enfermeira  
COREN/RJ 321.417  
ID. 4.355.176-2

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

<sup>9</sup> Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde – CNES. Serviço Especializado: Atenção a Pessoas com Doenças Raras - Classificação: Referência Em Doenças Raras. Disponível em: <[http://cnes2.datasus.gov.br/Mod\\_Ind\\_Especialidades\\_Listar.asp?VTipo=168&VListar=1&VEstado=33&VMun=330455&VComp=00&VTerc=00&VServico=168&VClassificacao=002&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1](http://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=168&VListar=1&VEstado=33&VMun=330455&VComp=00&VTerc=00&VServico=168&VClassificacao=002&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1)>. Acesso em: 04 nov. 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 do Estabelecimentos de Saúde

Home Institucional Serviços Relatórios Consultas

**Indicadores - Serviços Especializados**

Estado: RIO DE JANEIRO  
Município: RIO DE JANEIRO  
Tipo de Serviço:  
Serviço Especializado: ATENÇÃO A PESSOAS COM DOENÇAS RARAS  
Classificação: REFERENCIA EM DOENÇAS 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	34023077000290	34023077000107
2708333	IFF FIOCRUZ	33781055000216	33781055000135
3780167	UFRRJ HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO PRAGA FILHO	33663682005347	33663683000116