



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1239/2019

Rio de Janeiro, 09 de dezembro de 2019.

Processo nº 5009621-49.2019.4.02.5117
ajuizado por [REDACTED]
representada por [REDACTED]
[REDACTED]

O presente parecer visa atender a solicitação de informações técnicas do 3º Juizado Especial Federal de São Gonçalo, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame sequenciamento por exoma e tratamento.

I – RELATÓRIO

1. Segundo documentos da Rede SARAH de Hospitais de Reabilitação (Evento 1, ANEXO2, Páginas 9 e 10), sem data de emissão e 19 de agosto de 2019, assinado pelo médico [REDACTED] foi solicitado à Autora, 42 anos, o exame sequenciamento por exoma devido à ataxia sensorial, com histórico de doença neuromuscular progressiva desde a infância, com epilepsia associada e bexiga neurogênica e dor crônica associada. Apresenta marcha com importante desequilíbrio, quedas frequentes, fala arrastada e disártrica, engasgos frequentes com todas as consistências. Vem apresentando crises epilépticas de difícil controle. Já fez uso de doses mais altas de ácido valpróico, com importantes efeitos colaterais. Foi prescrito Keppra® 250mg. Classificação Internacional de Doenças (CID-10) G11.9 Ataxia hereditária não especificada e G40.3 Epilepsia e síndromes epilépticas generalizadas idiopáticas.

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 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 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 **ataxia** é a dificuldade na capacidade em desempenhar movimentos voluntários coordenados suaves. Esta afecção pode acometer os membros, tronco, olhos, faringe, laringe e outras estruturas. A ataxia pode resultar das funções motora ou **sensorial** deficientes. A **ataxia sensorial** pode resultar de lesões da coluna posterior ou doenças do sistema nervoso periférico. A ataxia motora pode estar associada com doenças cerebelares, doenças do córtex cerebral, doenças talâmicas, doenças dos gânglios da base, lesões do núcleo rubro e outras afecções¹.

2. A **dor** é conceituada como uma experiência sensorial e emocional desagradável e descrita em termos de lesões teciduais reais ou potenciais. A dor é sempre subjetiva e cada indivíduo aprende e utiliza este termo a partir de suas experiências. 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. Um dos critérios diagnósticos para pesquisa em dor crônica não oncológica, preconizado pela taxonomia da "International Association for Study Pain" (IASP), é a duração de seis meses².

3. A **bexiga neurogênica** é a denominação que se dá a uma disfunção vesical secundária a um comprometimento do sistema nervoso que pode ser congênito ou adquirido. A complicação mais comum da bexiga neurogênica é a infecção urinária e a mais grave é a deterioração da função renal. Essas complicações são resultado de estase urinária residual, com aumento da pressão vesical para as vias urinárias superiores, favorecendo as infecções urinárias e o desenvolvimento de refluxo vesico-ureteral com futura deterioração renal³.

¹ Biblioteca Virtual em Saúde - BVS. Descrição de ataxia. Disponível em: < http://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&tree_id=A08.186.854.633&term=A08.186.854.633&tree_id=C10.597.350.090&term=ataxia>. Acesso em: 05 dez. 2019.

² KRELING, Maria Clara Giorio Dutra; CRUZ, Diná de Almeida Lopes Monteiro da; PIMENTA, Cibele Andrucio 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>. Acesso em: 05 dez. 2019.

³ FURLAN, M.; FERRIANI, M.; GOMES, R. O Cuidar de Crianças Portadoras de Bexiga Neurogênica: representações sociais das necessidades das crianças e suas mães. Revista Latino-americana de Enfermagem, Ribeirão Preto, v.11, n.6, 2003. Disponível em: < http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-11692003000600010&lng=en&nrm=iso&tlng=pt>. Acesso em: 05 dez. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

4. As **epilepsias** generalizadas idiopáticas constituem aproximadamente um terço de todas as epilepsias. Estas síndromes são geneticamente determinadas e o início das crises está relacionado com a idade. As principais crises que podem ocorrer são as crises de ausência, mioclônicas e tônico-clônicas generalizadas em diferentes combinações e níveis de severidade. A presença de fatores precipitantes das crises e fotosensibilidade são comuns. As subsíndromes são definidas de acordo com a idade de início e com o tipo predominante de crise. O eletroencefalograma (EEG) mostra descargas epileptiformes generalizadas com atividade de base normal. Apesar da frequência e do diagnóstico relativamente fácil, as epilepsias generalizadas idiopáticas são ainda pouco reconhecidas. Para o diagnóstico adequado, todo o contexto clínico e eletroencefalográfico deve ser levado em conta. O detalhamento da história clínica é fundamental uma vez que crises menores como as ausências e mioclônias geralmente não são prontamente relatadas ao médico. A presença de fatores desencadeantes das crises, história familiar positiva e farmacodependência podem fortalecer a hipótese diagnóstica de epilepsia generalizada idiopática⁴.

5. **Disartria** são transtornos da articulação da fala causados por coordenação imperfeita da faringe, laringe, língua ou músculos faciais. Podem resultar de doenças dos nervos cranianos, doenças neuromusculares, doenças cerebelares, doenças dos gânglios da base, doenças do tronco encefálico ou doenças dos tratos corticobulbares. Os centros de linguagem corticais estão intactos nesta afecção⁵.

DO PLEITO

1. O termo **exoma** refere-se ao conjunto de éxons presentes no genoma de grande parte dos seres vivos, composto por cerca de 180.000 éxons nos humanos. O genoma humano, em sua totalidade, apresenta cerca de três bilhões de pares de bases (A-T, C-G) e é constituído por regiões gênicas e intergênicas. Estima-se que na espécie humana existam cerca de 22.000 regiões gênicas ou genes propriamente ditos, que são a base formadora das proteínas. Com o advento dos **sequenciadores** de nova geração e dos investimentos no Projeto Genoma Humano, a tarefa de sequenciar grandes regiões específicas de DNA passou a ser cada vez mais rápida e eficiente, podendo ser utilizada em larga escala como ferramenta no diagnóstico molecular de grande parte das doenças genéticas⁶.

III – CONCLUSÃO

1. Informa-se que o exame **sequenciamento por exoma está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete a Autora - ataxia sensorial, com histórico de doença neuromuscular progressiva desde a infância, com epilepsia, bexiga neurogênica e dor crônica associada (Evento 1, ANEXO2, Páginas 9 e 10).

2. Quanto ao acesso no SUS, observou-se que em 14 de março de 2019, a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) **recomendou**, por unanimidade, **a incorporação do sequenciamento completo do exoma** para investigação etiológica de **deficiência intelectual de causa indeterminada**, conforme previsto na Portaria SCTIE/MS nº 18, de 27 de março de 2019.

⁴ BETTING, L. E. et al. Tratamento das epilepsias generalizadas idiopáticas. J Epilepsy Clin Neurophysiol 2008; 14(Suppl 2):20-24. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/jecn/v14s2/v14s2a04.pdf>>. Acesso em: 05 dez. 2019.

⁵ Biblioteca Virtual em Saúde - BVS. Descrição de disartria. Disponível em: <http://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&tree_id=&term=lombalgia&tree_id=C10.597.606.150.500.800.150.200&term=C10.597.606.150.500.800.150.200>. Acesso em: 05 dez. 2019.

⁶ Genética Humana e Doenças Raras – DLE. Sequenciamento completo do Exoma. Disponível em: <<https://dle.com.br/biologia-molecular-genetica-humana/sequenciamento-completo-do-exoma>>. Acesso em: 05 dez. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde


3. Ressalta-se que, os procedimentos incorporados pela CONITEC possuem prazo de 180 dias para início da oferta, no entanto, em consulta a Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), na competência de dezembro/2019, não foi encontrado código de procedimento disponibilizando o **sequenciamento completo do exoma** no SUS. Portanto, **até o momento, não foi encontrada via de acesso** para o exame ora pleiteado no âmbito do município de São Gonçalo e do estado do Rio de Janeiro.

4. Quanto ao pleito “*integral tratamento para a recuperação da doença*” descrito em (Evento 1, INIC1, Página 7), informa-se que não consta em documentos médicos acostados ao processo a informação sobre tratamento da Autora, uma vez que a mesma ainda se encontra em investigação diagnóstica. Assim, caso seja esta a necessidade da Autora, sugere-se a emissão de novos documentos médicos que versem a respeito do mesmo para que este Núcleo possa inferir com segurança acerca da indicação e disponibilização.

5. No que tange à urgência, destaca-se que a mesma não foi citada em documentos médicos acostados ao processo. Contudo, alguns quadros de epilepsia são refratários ao tratamento medicamentoso, o que tende a acarretar a ocorrência de crises com maior recorrência e menos previsibilidade, além de aumentar momentaneamente a perda de controle, tornando tais pessoas mais suscetíveis a quedas e a ocorrência de traumatismos⁷. Assim, considerando o médico assistente menciona que a Autora apresenta “*marcha com importante desequilíbrio, quedas frequentes*” (Evento 1, ANEXO2, Páginas 9 e 10), salienta-se que **a demora exacerbada na realização do exame pleiteado para investigação diagnóstica da do quadro clínico que acomete a Autora pode comprometer o prognóstico em questão.**

É o parecer.

Ao 3º Juizado Especial Federal de São Gonçalo, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

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

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

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

⁷ Scielo. HOPKER, C. C. Et al. A pessoa com epilepsia: percepções acerca da doença e implicações na qualidade de vida. Hopker et al. CoDAS 2017;29(1):e20150236 DOI: 10.1590/2317-1782/20172015236. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/codas/v29n1/2317-1782-codas-2317-178220172015236.pdf>>. Acesso em: 05 dez. 2019.