



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1397/2019

Rio de Janeiro, 30 de dezembro de 2019.

Processo nº 5013297-93.2019.4.02.5120
ajuizado por [REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas da 1ª **Vara Federal de Nova Iguaçu**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro quanto ao **tratamento com células-tronco**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com formulário médico da Defensoria Pública da União no Rio de Núcleo Regional da Baixada Fluminense (Evento 1_OUT2, págs. 7 a 9), preenchido em 23 de novembro de 2019, pelo nefrologista [REDACTED] a Autora, 22 anos, apresenta **SCA3 (Doença de Machado-Joseph)** confirmado através de teste genético, avô e 4 tios paternos falecidos com a mesma **ataxia**, pois trata-se de doença hereditária, autossômica, de caráter progressivo e caracterizada por síndrome atáxica cerebelar, com alterações da movimentação ocular, disfagia (dificuldade de deglutição), disartria (por paralisia dos órgão da fonação), neuropatia periférica, com risco de quedas, transtorno comportamental. O **tratamento com células-tronco** proporcionará melhora da Autora, com recuperação das funções perdidas. A não realização do tratamento pode ocasionar a Autora comprometimento de função, configurando **urgência**. É indicado o Hospital Better Being (BBH), em Bangkok, na Tailândia, para realização do procedimento solicitado. O prazo máximo de espera pela assistida sem que haja complicação do quadro ou risco de óbito é de 25 dias. Foi citada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID-10): **G11.2 – Ataxia cerebelar de início tardio**.
2. Anexado ao processo (Evento 1, OUT2, Pág. 10), encontra-se laudo médico do INBEL – Instituto Nefrológico Belford Roxo Ltda., emitido em 26 de outubro de 2019, pelo nefrologista supracitado, a Autora apresenta diagnóstico de **ataxia espinocerebelar do tipo 3 (doença de Machado-Joseph)**, tem apresentado dificuldade para caminhar e quedas. Necessita **com urgência** de **tratamento com células-tronco**. Foi citada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID-10): **G11.2 – Ataxia cerebelar de início tardio**.
3. De acordo com relatório da Rede Sarah de Hospitais de Reabilitação (Evento 1_OUT2, pág. 11), preenchido em 18 de março de 2019, pela neurologista [REDACTED] a Autora, 22 anos, é portadora de **SCA 3 (doença de Machado-Joseph)**, confirmado através de teste genético (alelo com 71 repetições CAG), 02 anos de evolução. História familiar positiva (pai, avô paterno e 5 tios paternos com desequilíbrios).



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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

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 **doença de Machado-Joseph (DMJ)** também conhecida como **ataxia espinocerebelar do tipo 3** é uma doença degenerativa e atualmente considerada a ataxia espinocerebelar mais frequente. É causada por expansões CAG que codificam uma repetição do aminoácido glutamina em sua proteína correspondente. É uma doença autossômica dominante neurodegenerativa de início tardio, envolvendo predominantemente os sistemas cerebelar, piramidal, extrapiramidal, dos neurônios motor e oculomotor. Apresenta forte heterogeneidade fenotípica, mas as lesões patológicas principais são observadas no sistema espinocerebelar, bem como no núcleo dentado cerebelar. O processo degenerativo da doença afeta diferentes regiões e funções do sistema nervoso central e/ou periférico, entre elas, áreas responsáveis pelo controle motor da fonarticulação e da deglutição. Sabe-se que a doença se manifesta por volta dos 40 anos de idade, no entanto, existe uma grande variabilidade de início, sendo os extremos entre cinco e 70 anos. No Brasil, o único estudo encontrado, estima de uma prevalência de 1:100.000. A DMJ é uma doença que, como em outras doenças neurodegenerativas, ainda não há cura, no entanto, tanto o tratamento farmacológico quanto não farmacológico, devem ser utilizados nesses pacientes com o intuito de melhorar a sua qualidade de vida, minimizando os efeitos da sintomatologia¹.

¹ SILVA, B.F. et al. Qualidade de vida em pacientes com doença de Machado-Joseph sob acompanhamento fonoaudiológico para disfagia. Rev. CEFAC. 2016 Jul-Ago; 18(4):992-1000. Disponível em: < <http://www.scielo.br/pdf/rcefac/v18n4/1982-0216-rcefac-18-04-00992.pdf>>. Acesso em: 30 dez. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

DO PLEITO

1. As **células-tronco** são encontradas em diversos locais do corpo humano e podem se diferenciar em linhagens específicas. São células com uma vitalidade indiscutível, que podem salvar vidas, uma vez que inúmeras patologias podem comprometer o funcionamento fisiológico corporal, levando a uma grande demanda de tratamento para a cura de doenças, reversão de traumas ou reconstrução de membros. As células-tronco são diferentes das demais células do organismo, que podem originar uma célula especializada ou outra célula-tronco. São encontradas em tecidos embrionários ou extraembrionários. O princípio da utilização da terapia com células-tronco é restabelecer as funcionalidades de um órgão ou tecido, transplantando células novas para substituir as que foram acometidas por doenças ou que em função de um problema genético, não funcionam adequadamente. Esse processo se dá através da introdução de células indiferenciadas na circulação ou no local afetado².

2. O **transplante de medula óssea** consiste na substituição de uma medula óssea doente ou deficitária por **células-tronco hematopoéticas** normais obtidas da medula óssea, do sangue periférico ou de sangue de cordão umbilical e placentário, com o objetivo de normalizar a formação e desenvolvimento das células sanguíneas. O transplante de células-troncos hematopoéticas é amplamente utilizado no tratamento de diversas doenças que afetam o sistema imune e as células do sangue como, por exemplo, alguns tipos de câncer hematológico, tais como as leucemias e os linfomas³.

III – CONCLUSÃO

1. Inicialmente, considerando se tratar de Autora com doença de Machado-Joseph (DMJ), também conhecida como ataxia espinocerebelar do tipo 3, insta registrar que se trata de **pedido de tratamento para doença rara**.⁴

2. A doença de Machado-Joseph é uma doença de fundo genético e neurológico. Portanto, o tratamento e a proposta terapêutica devem ser acompanhados por médicos especialistas em genética e/ou neurologia, conforme preconizado no parágrafo 2, artigo 13, Capítulo VI, do Anexo XXXVIII, da Portaria de Consolidação nº 2, de 28 de setembro de 2017.

3. Considerando o exposto, no caso concreto observa-se que o **transplante de células-tronco** pleiteado é prescrito por médico nefrolologista (Evento 1_OUT2, págs. 7 a 10). Enquanto a médica especialista em neurologia (Evento 1_OUT2, pág. 11) não indica nenhum tratamento em específico.

4. Nesse momento é importante esclarecer que atualmente não existe nenhum tratamento que abrande o curso clínico da doença de Machado-Joseph (DMJ) já que, para tal, é necessário que primeiro se descubra qual é o mecanismo fisiopatológico principal da DMJ.

² EITELVEN, T. et al. Aplicações Biológicas de Células-tronco: Benefícios e Restrições. Revista Interdisciplinar de Ciências Aplicada. Edição Especial: Ciências Biológicas e Ensino. Vol. 2, Nº 3 (2017). Disponível em: <file:///C:/Users/82499250500/Downloads/5134-19647-1-PB.pdf>. Acesso em: 30 dez. 2019.

³ BRASIL. Ministério da Saúde. Doação de Órgãos: transplantes, lista de espera e como ser doador. Disponível em: <http://saude.gov.br/saude-de-a-z/doacao-de-orgaos>. Acesso em: 30 dez. 2019.

⁴ OrphaNet. Doença de Machado-Joseph, tipo 3. Disponível em: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=PT&Expert=276244>. Acesso em: 30 dez. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Porém, o tratamento sintomático da doença é possível para algumas das manifestações da mesma.⁵

5. Terapia gênica e de **células-tronco** estão sendo consideradas para o tratamento de **neurodegenerações espinocelulares**. Terapias de substituição de células neurais são baseadas na ideia que a perda da função neurológica durante a neurodegeneração poderia ser melhorada pela introdução de novas células que poderiam formar conexões apropriadas e substituir a função dos neurônios perdidos. Esta estratégia tem mostrado ser efetiva no tratamento de neurodegeneração em doença de Parkinson e esclerose lateral amiotrófica. Células-tronco embrionárias, tanto humanas como de camundongos, quando cultivadas *in vitro* para produzir corpos embrioides, são capazes de se diferenciar em linhagens de neurônios motores. Extraordinariamente, quando estes neurônios são introduzidos no córtex espinal prejudicado, alguns neurônios motores derivados de células-tronco formam axônios e inervam os locais apropriados. Já que a neurogênese ocorre no sistema nervoso adulto, outro método poderia ser o estímulo de células-tronco endógenas no cérebro ou cordão espinal para produzir novos neurônios. Estudos para entender os determinantes moleculares que estimulam as células-tronco endógenas estão avançando⁶.

6. Os distúrbios produzidos **pelos ataxias cerebelares** são incuráveis e causados pela perda progressiva de função e destruição das células de Purkinje. Porém, há estudos realizados em pacientes com ataxias utilizando-se das **células-tronco** pluripotentes para a superação do quadro⁷.

7. Ou seja, **apesar de estar sendo estudada a aplicabilidade do tratamento com células-tronco para doenças como a da Autora (doença de Machado-Joseph), não foi encontrada, por este Núcleo, literatura que aponte tal terapêutica como irrefutável.**

8. Assim, baseado na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, constante nas Portarias de Consolidação nº 2 e 6, de 28 de setembro de 2017, sugere-se que a neurologista que acompanha a Autora (Evento 1 OUT2 Pág 11) continue no comando da terapêutica para a doença de Machado-Joseph, que acomete a Peticionária.

9. Sobre o fornecimento no SUS, informa-se que o **transplante de células-tronco não é padronizado no SUS para a doença da Autora.**

10. Considerando que a doença da Autora (doença de Machado-Joseph) ainda não possui cura relatada na literatura, não há alternativa terapêutica disponível no SUS a ser proposta.

11. Cabe ressaltar que em documento (Evento 1, OUT2, Páginas 8 e 10), o médico assistente menciona que a não realização do tratamento pode ocasionar a Autora

⁵ RODRIGUES, J.C.R. Doença de Machado-Joseph: da teoria à prática clínica. A propósito de um caso clínico. Dissertação para a obtenção do grau de mestre em Medicina. Mestrado integrado em Medicina. Universidade da Beira Interior. Faculdade de ciências da saúde. Portugal, Covilhã, março, 2012. Disponível em: <<https://ubibliorum.ubi.pt/bitstream/10400.6/1157/1/Tese%20Doen%C3%A7a%20de%20Machado-Joseph-Joana%20Ruivo%20Rodrigues.pdf>>. Acesso em: 30 dez. 2019.

⁶ EMMEL, V.E. Análise de repetições CAG nos genes SCA1, SCA2, SCA3 e SCA6 em pacientes com suspeita clínica de ataxia espinocerebelar. Dissertação submetida ao programa de pós-graduação em genética e biologia molecular da UFRGS como requisito parcial para a obtenção do grau de Mestre. Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre, março, 2007. Disponível em: <<https://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/10967/000601761.pdf?sequence=1>>. Acesso em: 30 dez. 2019.

⁷ ALVES, S. Et al. O uso terapêutico de células-tronco Revista Saúde em Foco (Centro Universitário Max Planck, Indaiatuba, SP) Edição nº 11/2019; Disponível em: <<http://portal.unisepe.com.br/unifia/wp-content/uploads/sites/10001/2019/11/O-USO-TERAP%C3%8AUTICO-DE-C%C3%89LULAS-TRONCO-1291-a-1302.pdf>>. Acesso em 30 dez. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

comprometimento de função, configurando urgência e que o prazo máximo de espera pela assistida sem que haja complicação do quadro ou risco de óbito é de 25 dias.

É o parecer.

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

CHEILA TOBIAS DA LORA RASTOS
Farmacêutica
CRF/RJ 14680

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

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