



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0348/2020

Rio de Janeiro, 10 de abril de 2020.

Processo nº 5000821-83.2020.4.02.5121,
ajuizado por [REDACTED],
representada por [REDACTED].

O presente parecer técnico visa atender à solicitação de informações técnicas do **14º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto à realização do exame de **painel de sequenciamento de paraparesia espástica hereditária**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com documento do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (Evento 1 ANEXO2 página 16) e formulário médico da Defensoria Pública da União no Rio de Janeiro (Evento1_ANEXO2_págs. 19 a 23), emitidos respectivamente em 16 de dezembro de 2019 e 16 de janeiro de 2020, pela médica [REDACTED] (CREMERJ [REDACTED]), a Autora apresenta dificuldade progressiva de marcha, com sintomas piramidais, tendo história familiar com padrão de herança autossômica dominante, com diagnóstico provável de **paraparesia espástica hereditária**. Necessita de diagnóstico molecular através da realização do exame de **painel de sequenciamento de paraparesia espástica hereditária** para confirmação, aconselhamento genético e definição do melhor plano terapêutico, sem o qual pode haver agravamento do quadro clínico atual, configurando risco de vida. Foi mencionado o seguinte código da Classificação Internacional de Doenças (CID-10): **G11.4 – Paraplegia espástica hereditária**.

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.

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:



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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. As **Paraplegias espásticas hereditárias** (PEH) constituem um grupo heterogêneo de doenças monogenicamente determinadas que compartilham o aspecto clínico predominante de espasticidade e fraqueza progressivos. Mais de 70 subtipos genéticos já foram identificados, sendo que todos os modos de herança são possíveis. Disfunção intelectual é frequente nas formas de herança autossômica recessiva, enquanto nos subtipos dominantes sua ocorrência é considerada rara. Tais transtornos podem se manifestar como retardo mental e/ou declínio cognitivo progressivo. O último pode ser leve, restrito a disfunção executiva, ou evoluir para demência incapacitante. Acredita-se que o perfil cognitivo dos pacientes dependa grandemente do subtipo genético, contudo, grande variabilidade fenotípica pode ser verificada dentro de um mesmo subtipo e mesmo dentro da mesma família com paraparesia espástica hereditária.¹

DO PLEITO

1. A tecnologia de **sequenciamento de nova geração** (next-generation sequencing, NGS) tem claras vantagens sobre as técnicas de sequenciamento convencional, oferecendo um alto rendimento diagnóstico ao permitir definir um espectro mutacional abrangente. O NGS permite o sequenciamento de vários genes simultaneamente com custo global relativamente baixo, tornando **painéis** de genes uma alternativa atrativa para o screening genético.²

III – CONCLUSÃO

1. Inicialmente, informa-se que o exame pleiteado – **painel de sequenciamento de paraparesia espástica hereditária está indicado** para a investigação diagnóstica indicada. Contudo, **não está contemplado** na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Assim, este tratamento **não é disponibilizado pelo SUS**, pela via administrativa, no âmbito do município e do estado do Rio de Janeiro.

¹FABER, Ingrid; BRANCO, Lucas Melo T. and FRANCA JUNIOR, Marcondes Cavalvante. DISTÚRBIOS COGNITIVOS NAS PARAPARESIAS ESPÁSTICAS HEREDITÁRIAS E OUTRAS DESORDENS DO NEURÔNIO MOTOR. *Dement. neuropsychol.* [online]. 2016, vol.10, n.4, pp.276-279 Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1980-57642016000400276&script=sci_abstract&lng=pt Acesso em: 07 abr 2020.

² Malaga D.E.R. Avaliação e validação da utilidade clínica do sequenciamento de nova geração (NGS) para confirmação do diagnóstico de doenças lisossômicas selecionadas LUME Repositório digital – Universidade Federal do Rio Grande do Sul Disponível em: <https://www.lume.ufrgs.br/handle/10183/193658> Acesso em: 07 abr. 2020.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

2. Ressalta-se que em consulta ao site da CONITEC (Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS) não foi localizado nenhum relatório de avaliação de recomendação de incorporação da tecnologia pleiteada.
3. Destaca-se que em documento médico (Evento 1, ANEXO2, Páginas 19 a 23), é informado que a Autora necessita da realização do exame molecular pleiteado para confirmação do diagnóstico e definição do melhor plano terapêutico, sem o qual pode haver agravamento do quadro clínico atual, configurando risco de vida. Assim, **salienta-se que a demora exacerbada na realização do mesmo pode comprometer o prognóstico em questão.**

É o parecer.

Ao 14º 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 11.517
ID. 4.216.255-6

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277

