



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0077/2021

Rio de Janeiro, 08 de fevereiro de 2021.

Processo nº 5004037-78.2021.4.02.5101,
ajuizado por

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do 5º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame painel de distonias e posterior tratamento.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com documento do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle e formulário da Defensoria (Evento 1, ANEXO2, Páginas 19, 23 a 26), sem data de emissão e emitido em 29 de outubro de 2020, assinados pela médica a Autora apresenta quadro de distonia segmentar crânio cervical de início na vida adulta, sem resposta ao medicamento Levodopa. Necessita de avaliação molecular para definição de etiologia com urgência, pois há possibilidade de apresentar doença em que seja necessário tratamento específico. Assim, foi solicitado o exame painel de distonias com análise de CNVs que contenha minimamente os genes ADCY5, ANO3, ARSA, ATM, ATP1A3, ATP7B, CACNA1B, COLGA3, CP, GCDH, GCH1, GNAL, KCNMA1, KCTD17, MRE11A, PANK2, PARK2, PCNA, PLA2G6, PNKD, PRKRA, PRRT2, RELN, SGCF, SLC2A1, SLCGA3, SPR, TAF1, TH, THAP1, TIMMS8A, TOR1A, TUBB4A e WDR45.

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



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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. **Distonia crânio-cervical (DCC)** primária é geralmente atribuída a anormalidades funcionais no circuito corticostriato-palido-talamocortical e outras vias relacionadas. As vias cerebelares também têm sido implicadas na fisiopatologia da doença em estudos de neuroimagem, que demonstraram aumento bilateral do volume de substância cinzenta do flóculo.¹
2. A **distonia** pode ser definida como um distúrbio neurológico com a presença de movimentos involuntários com contrações espasmódicas. Distonias focais e segmentares são as mais frequentes manifestações da distonia.²
3. A síndrome de Meige ou **distonia crânio-cervical idiopática (DCCI)** é uma síndrome distônica do adulto-jovem, afetando a musculatura orbicular do olho, facial e cervical. A DCCI é, em geral, de difícil tratamento médico.²
4. O diagnóstico **sindrômico** das distonias é baseado nos achados clínicos. Em algumas situações específicas, o diagnóstico depende da realização de um exame confirmatório.³

DO PLEITO

1. O **exame painel genético para distonias** é o sequenciamento de nova geração (NGS) de todas as regiões codificantes e franqueadoras adjacentes aos éxons de 34 genes relacionados às distonias, onde são pesquisados os genes ADCY5, ANO3, ARSA, ATM, ATP1A3, ATP7B, CACNA1B, COL6A3, CP, GCDH, GCH1, GNAL, KCNMA1, KCTD17, MRE11A, PANK2, PARK2, PCNA, PLA2G6, PNKD, PRKRA, PRRT2, RELN, SGCE, SLC2A1, SLC6A3, SPR, TAF1, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A e TUBB4A, WDR45. Está indicado para investigação de distonias presumidamente hereditárias em indivíduos sintomáticos, em especial dos casos de início precoce ou com história familiar positiva, excluídas as causas de distonia adquirida e confirmação diagnóstica de síndromes específicas que cursam com distonia e diagnóstico diferencial de quadros mais complexos.⁴

¹ SANTOS, M.C.A.; et al. Volumetria manual do cerebelo e tálamo na distonia crânio-cervical primária. Faculdade de Ciências Médicas e Instituto de Física - Universidade Estadual de Campinas - UNICAMP - Campinas, SP, Brasil. Disponível em: <<https://www.prp.unicamp.br/pibic/congressos/xxcongresso/paineis/103356.pdf>>. Acesso em: 08 fev. 2021.

² ReviewRodríguez JW, Fujiki RHM, Aprígio RM, Matos I, Zimmermann A, Simis S, Cottin SC, Maldaun MVC, Aguiar PHP. Estimulação do Globo Pálido Interno para Distonia Focal e Segmentar. Revisão Crítica da Literatura. J Bras Neurocirurg 27 (2): 155 - 162, 2016. Disponível em:

<https://www.google.com/url?sa=t&rc=1&q=&esrc=s&source=web&cd=&ved=2ahUKEwinrpq04NruAhV-JLkGIc4kBzMQIjAlegQIDBAC&url=https%3A%2F%2Fjbnce.emnuvens.com.br%2Fjbnce%2Farticle%2Fdownload%2F773%2F679%2F&usq=AOvVawjFRapCKTcCnHehqTR11L_n>. Acesso em: 08 fev. 2021.

³ Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas. Distonias e Espasmo Hemifacial. Disponível em: <http://portal.arquivos.saude.gov.br/images/pdf/2017/julho/03/PCDT_Distonias-e-Espasmo-Hemifacial_29_05_2017.pdf>. Acesso em: 03 fev. 2021.

⁴ Perfil de Testes em Neurogenética. Clínica Felipe Mattoso. Grupo Fleury. Adaptado de: Brain 2013; 136: 2017-2037. Disponível em: <https://digitalprd.blob.core.windows.net/conteudo/pdf/portfolios/fm_portfolio_neurogenetica_2018.pdf>. Acesso em: 03 fev. 2021.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

III – CONCLUSÃO

1. Em síntese, trata-se de Autora com quadro clínico de **dystonia segmentar crânio cervical**, sem resposta a tratamento medicamentoso (Evento 1, ANEXO2, Páginas 19 e 23), solicitando o fornecimento do exame **painel de dystonias e posterior tratamento** (Evento 1, INIC1, Página 7). Contudo, em documentos médicos acostados ao processo, foi solicitado apenas o exame para investigação diagnóstica, sem citação de tratamento. Dessa forma, ressalta-se que as informações abaixo estão relacionadas ao exame prescrito e que caberá a unidade de saúde, mediante ao quadro da Autora, proceder com o pedido de tratamento.
2. Salienta-se que os testes genéticos ou bioquímicos permitem ter mais certeza de que a doença da qual se suspeita clinicamente é a que, de fato, afeta o paciente. Isto é muito importante porque permite ter um diagnóstico mais assertivo, sem sujeitar a pessoa a exames desnecessários, e permite orientar a família em termos de risco. A importância do diagnóstico precoce também é fundamental, em especial para as doenças raras, cuja maioria é progressiva, para que se iniciem medidas terapêuticas ou preventivas o mais cedo possível com vista a evitar a progressão dos sintomas e a perda de qualidade de vida do paciente⁵.
3. Informa-se que o exame **painel de dystonias está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico apresentado pela Autora - dystonia segmentar crânio cervical (Evento 1, ANEXO2, Páginas 19 e 23).
4. Contudo, **painel de dystonias não é disponibilizado** no SUS, pela via administrativa, no âmbito do município e do estado do Rio de Janeiro, bem como não foram identificados outros exames que possam configurar alternativa.
5. Em formulário da Defensoria Pública (Evento 1, ANEXO2, Página 26) foi informado que a Autora necessita da definição de etiologia com urgência, pois há possibilidade de apresentar doença em que seja necessário tratamento específico.

É o parecer.

Ao 5º 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. 4.455.176-2

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

MARCIA LUZIA TRINDADE
MARQUES
Farmacêutica
CRF- RJ 13615
Mat. 5.004.792-2

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

⁵ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - Conitec. Procedimentos Laboratoriais para diagnóstico de doenças raras associadas a anomalias congênitas na tabela SUS. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/images/Incorporados/DoencasRaras-EixosI-II-III-FINAL.pdf>>. Acesso em: 03 fev. 2021.

