



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0349/2021

Rio de Janeiro, 27 de abril de 2021.

Processo nº 5027388-80.2021.4.02.5101
ajuizado por [REDACTED]

[REDACTED] representada por David
[REDACTED]

O presente parecer visa atender a solicitação de informações técnicas da 7ª Turma Recursal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame de mapeamento do exoma mitocondrial.

I – RELATÓRIO

1. Para a elaboração deste Parecer Técnico foram considerados os documentos médicos do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (Evento 1, ANEXO2, Páginas 10 e 11) do processo relacionado nº 5024744-67.2021.4.02.5101, emitidos em 14 de abril de 2020, por [REDACTED] nos quais consta que a Autora, com 10 anos de idade, apresenta vômito, sonolência, acidose metabólica, alteração de ânion gap. Vem apresentando inúmeras descompensações clínicas que resultam em necessidade de múltiplas internações. Realiza acompanhamento no serviço de nutrologia pediátrica da referida instituição desde 1 ano de vida, contudo, devido à complexidade do quadro, apesar das inúmeras investidas diagnósticas com os exames indicados mais modernos disponíveis pelo SUS, ainda não foi possível definir o diagnóstico preciso, o que vem impondo grande dificuldade na realização do tratamento adequado. Nos últimos exames realizados para análise de ácidos orgânicos urinários, foram evidenciadas alterações sugerindo Doença Mitocondrial, o que abre uma gama de possibilidades diagnósticas, podendo ser definido através da realização do exame de mapeamento do exoma mitocondrial, com urgência, exame não disponível no SUS.

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.

Law



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. As doenças mitocondriais são doenças por deficiência mitocondrial primária. As mitocondriopatias caracterizam-se por ser um grupo de doenças com um amplo espectro de manifestações clínicas de sobreposição de diferentes sintomas. Algumas doenças mitocondriais afetam apenas um órgão, mas muitas outras afetam múltiplos órgãos. Já foram descritas várias alterações bioquímicas causadoras dessas doenças. As doenças mitocondriais mais estudadas e mais comuns, em seu conjunto clínico, são as que afetam a cadeia respiratória. O conhecimento das características do genoma mitocondrial e sua genética são importantes para a compreensão da apresentação clínica e das variações dessas doenças. Cada mitocôndria pode conter de 5 a 10 genomas mitocondriais, e cada célula, dezenas a centenas de moléculas, dependendo do tecido. As doenças mitocondriais podem ser classificadas geneticamente quando forem: de aparecimento esporádico (por rearranjos do DNAmt-duplicações ou deleções); por herança materna (tipicamente por mutações de ponto no DNAmt); por herança mendeliana (tipicamente por defeitos do DNA nuclear). A apresentação clínica das doenças mitocondriais é muito diversa e pode se manifestar simplesmente como uma intolerância ao exercício e até como doenças multissistêmicas acometendo o sistema nervoso central e periférico e os sistemas endócrino, hematopoiético, gastrointestinal, óptico, etc¹.

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 humanos². O sequenciamento do DNA mitocondrial é um exame genético complexo, avançado e eficiente, desenvolvido para identificar alterações genéticas associadas a doenças mitocondriais. A análise conjunta do DNA nuclear e DNA mitocondrial aumenta consideravelmente a resolução dos casos clínicos, inclusive por suspeita de doenças mitocondriais³.

¹ NASSEH, I. E.; et al. Doenças Mitocondriais. Revista de Neurociências, n. 9, v. 2, p. 60-69. Disponível em: <<http://revistaneurociencias.com.br/edicoes/2001/RN%2009%2002/Pages%20from%20RN%2009%2002-4.pdf>>. Acesso em: 23 abr. 2021.

² 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: 23 abr. 2021.

³ Genética Humana e Doenças Raras – DLE. Sequenciamento Completo do Exoma e Sequenciamento Completo do DNA Mitocondrial: Análise conjunta em um único exame. Disponível em: <https://dle.com.br/biologia-molecular-genetica-humana/sequenciamento-exoma-mitdna>. Acesso em: 23 abr. 2021.

Lawe



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO
Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

III – CONCLUSÃO

1. Informa-se que o exame de mapemaneto do exoma mitocondrial está indicado para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico apresentado pela Autora, conforme descrito em documentos médicos acostados no processo relacionado nº 5024744-67.2021.4.02.5101 (Evento 1, ANEXO2, Páginas 10 e 11).
2. No que tange à disponibilização do exame pleiteado, no âmbito do SUS, cumpre informar que, em consulta à Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), este Núcleo não encontrou nenhum código de procedimento, referente à padronização do exame pleiteado.
3. Destaca-se ainda que, no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, existem, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES: os Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras⁴ e os Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética⁵. Informa-se que a Autora está sendo assistida por unidade de saúde habilitada no SUS para o manejo de doenças raras com serviço de diagnóstico - Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira.
4. Cumpre ressaltar que não foi encontrada alternativa terapêutica coberta pelo SUS, para melhor elucidação diagnóstica do caso concreto da Autora.
5. Quanto à solicitação da Defensoria Pública da União (Evento 1, REC1, Páginas 6 e 7; item 4; subitens “2 e 4”) referente ao fornecimento de “...além do que a autora vier a necessitar para o tratamento de sua patologia...” vale ressaltar que não é recomendado o provimento de novos itens sem emissão de laudo que justifique a necessidade destes, uma vez que o uso irracional e indiscriminado de medicamentos e tecnologias pode implicar em risco à saúde.

É o parecer.

À 7ª Turma Recursal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

LAYS QUEIROZ DE LIMA
Enfermeira
COREN 334171

VANESSA DA SILVA GOMES
Farmacêutica/SJ
CRF- RJ 11538
Mat.4.918.044

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

⁴ Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). Serviço Especializado em Atenção a Pessoas com Doenças Raras no município do Rio de Janeiro. 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=00&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em: 23 abr. 2021.

⁵ Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética no município do Rio de Janeiro. Disponível em:

<http://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=145&VListar=1&VEstado=33&VMun=330455&VComp=00&VTerc=00&VServico=145&VClassificacao=011&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em: 23 abr. 2021.

