



## **PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1474/2022**

Rio de Janeiro, 19 de dezembro de 2022.

Processo nº 5012751-39.2022.4.02.5118,  
ajuizado por [REDACTED],  
representado por [REDACTED].

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas da **2ª Vara Federal de Duque de Caxias**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto aos exames **painel de NGS para doenças mieloproliferativas - 30 genes e BCR-ABL qualitativa por PCR**.

### **I – RELATÓRIO**

1. De acordo com documento da Defensoria Pública da União – Tratamento/Internação/Transferência/Cirurgia/Prótese e do Centro de Terapia Oncológica (Evento 1\_COMP6\_Páginas 1-3 e Evento 1\_EXMMED8\_Página 1), emitido em 28 de julho e 28 de outubro de 2022, pelo médico hematologista e clínico geral [REDACTED], o Autor, de 72 anos de idade, apresenta alterações hematológicas compatíveis com **neoplasia mieloproliferativa**. Contudo, para diagnóstico específico existe necessidade de adquirir informações genéticas/moleculares. Tem **BCR-ABL negativo**, mas não realizou os demais exames genéticos necessários para diagnóstico e classificação da doença. Importante: foi solicitado o exame de **painel de NGS para doenças mieloproliferativas - 30 genes**. Código da Classificação Internacional de Doenças (CID-10) mencionado: **D47 - Outras neoplasias de comportamento incerto ou desconhecido dos tecidos linfático, hematopoético e tecidos correlatos**.

### **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:*

*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 **neoplasias mieloproliferativas - NMPs** são neoplasias clonais de células-tronco hematopoiéticas onde se verifica proliferação exacerbada de uma ou mais séries mieloides o que leva à leucocitose no sangue periférico, aumento da massa eritrocitária ou à trombocitose. São doenças que apresentam manifestações clínicas heterogêneas, onde a progressão é caracterizada por fibrose medular ou transformação leucêmica<sup>1</sup>.

## **DO PLEITO**

1. Os **painéis genéticos** são ferramentas muito úteis de diagnóstico molecular que auxiliam os médicos nos casos em que outras abordagens, como, avaliar o gene prevalentemente relacionado, não se mostra eficaz. Deve-se pensar na escolha de um painel sempre que a investigação envolve um número de genes cujo custo de análise destes seja vantajoso para o paciente em comparação ao do sequenciamento do exoma completo. Os painéis genéticos possibilitam o diagnóstico preciso, muitas vezes influenciando na decisão terapêutica, em medidas preventivas e no aconselhamento genético<sup>2</sup>.

2. 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<sup>3</sup>.

3. A leucemia mielóide crônica (LMC) é a doença mieloproliferativa mais comum. A LMC caracteriza-se pela **presença do cromossomo Philadelphia (Ph)**, que resulta da fusão de parte do **oncogene ABL** no cromossomo 9 com o **gene BCR** no cromossomo 22. Esta fusão é denominada **translocação BCR/ABL** (p190 e p210) ou translocação t(9;22). Embora o diagnóstico da LMC possa ser feito por análise citogenética, a detecção da translocação BCR/ABL através da **Reação em Cadeia da Polimerase Reversa (RT-PCR)** é considerada a técnica mais sensível para diagnóstico desta leucemia. Devido a sua alta sensibilidade, a RT-PCR é indicada não só para o diagnóstico inicial da LMC, mas também para identificação de células

<sup>1</sup> BENDIT, I. et al. Associação Brasileira de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular – ABHH. Doenças Mieloproliferativas. Papel das mutações no diagnóstico. Disponível em: <<https://amb.org.br/wp-content/uploads/2021/09/DOENCAS-MIELOPROLIFERATIVAS-PAPEL-DAS-MUTACOES-NO-DIAGNOSTICO-FINAL-2018.pdf>>. Acesso em: 19 dez. 2022.

<sup>2</sup> DBMolecular. Painéis de Sequenciamento de Nova Geração (NGS). Disponível em: <<https://www.dbmolecular.com.br/artigo/paineis-de-sequenciamento-de-nova-geracao-ngs-entenda-suas-aplicacoes-e-vantagens>>. Acesso em: 19 dez. 2022.

<sup>3</sup> 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: 19 dez. 2022.



malignas resistentes após tratamento com quimioterápicos (Doença Residual Mínima) e na monitorização de pacientes submetidos a transplante de medula. Finalmente, o controle e a cura da LMC necessitam de um diagnóstico exato, preciso e com alta sensibilidade que só a técnica da Reação em Cadeia da Polimerase Reversa (RT-PCR) pode oferecer. Através dessa técnica é possível detectar de forma muito sensível a translocação entre os cromossomos 9 e 22 (cromossomo Philadelphia), caracterizando geneticamente a Leucemia Mieloide Crônica (LMC)<sup>4</sup>.

### **III – CONCLUSÃO**

1. Inicialmente, cabe destacar que embora à inicial (Evento 1\_INIC4\_Página 2) também tenha sido pleiteado o exame de **BCR-ABL qualitativa por PCR**, em documento médico datado de 28 de outubro de 2022 (Evento 1\_COMP6\_Páginas 1-3), consta que o Autor já apresenta resultado de **BCR-ABL negativo** e que o exame necessário, no momento, é o de **painel de NGS para doenças mieloproliferativas - 30 genes**.
2. Assim, informa-se que o exame **painel de NGS para doenças mieloproliferativas - 30 está indicado** para melhor investigação genética e elucidação diagnóstica, assim como à definição terapêutica do quadro clínico que acomete o Autor (Evento 1\_COMP6\_Páginas 1-3 e Evento 1\_EXMMED8\_Página 1).
3. Destaca-se que, no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, existe, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES, o **Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**<sup>5</sup>.
4. Nesse sentido, em consulta ao Sistema Estadual de Regulação (SER) verificou-se que o Autor foi inserido em 10/10/2022 para atendimento no serviço de genética médica, visando o diagnóstico de doença mieloproliferativa. **Contudo, o referido pedido ainda se encontra em fila para agendamento.**
5. Cabe ainda esclarecer que o fornecimento de informações acerca de **custeio não consta no escopo de atuação deste Núcleo**.

**É o parecer.**

**À 2ª Vara Federal de Duque de Caxias, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.**

**MARIZA DE QUEIROZ SANTA MARTA**

Enfermeira

COREN-RJ: 150.318

ID: 4439723-2

**FLÁVIO AFONSO BADARÓ**

Assessor-chefe

CRF-RJ 10.277

ID. 436.475-02

<sup>4</sup> Centro Médico Diagnósticos. RT-PCR para cromossomo Philadelphia (qualitativo). Disponível em: <<https://centromedicosorocaba.com.br/wp-content/uploads/2022/05/TRANSLOCACAO-BCR-ABL-SANGUE-TOTAL.pdf>>. Acesso em 19 dez. 2022.

<sup>5</sup> Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética no município de Rio Bonito. Disponível em: <[http://cnes2.datasus.gov.br/Mod\\_Ind\\_Especialidades\\_Listar.asp?VTipo=145&VListar=1&VEstado=33&VMun=&VComp=00&VTerc=00&VServico=145&VClassificacao=011&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1](http://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=145&VListar=1&VEstado=33&VMun=&VComp=00&VTerc=00&VServico=145&VClassificacao=011&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1)>. Acesso em: 19 dez. 2022.