



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0068/2023

Rio de Janeiro, 24 de janeiro de 2023.

Processo nº 5003697-66.2023.4.02.5101,
ajuizado por
representado por .

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do 2º **Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **teste genético de expansão do gene DMPK e CNBP**.

I – RELATÓRIO

1. Para elaboração deste parecer técnico foi considerado o documento médico acostado ao Evento 1, ANEXO2, Página 15, suficiente à análise do pleito.
2. De acordo com documento médico do Instituto Nacional Fernandes Figueira - IFF (Evento 1, ANEXO2, Página 15), emitido em 26 de setembro de 2022, por o Autor foi avaliado no ambulatório de genética, por encaminhamento do neurologista, para realização de teste de expansão nos genes DMPK e CNBP para distrofia miotônica de Steinert. Apresenta história de quedas desde criança, permanecendo com esse quadro até hoje. Em 2017, apresentou catarata. Atualmente, em uso de cadeira de rodas. Apresenta ainda relato de bloqueio de ramo esquerdo e eco transtorácico normal. Devido a história familiar e clínica do Autor, a suspeita diagnóstica é de distrofia miotônica de Steinert, sendo indicada a realização de teste de expansão nos genes DMPK e CNBP para seguimento da investigação. Consta ainda que o referido exame não é realizado no IFF.

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 (RENASSES) 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. A **distrofia miotônica de Steinert (DMS)** é a doença genética degenerativa de acometimento muscular mais comum em adultos, com herança autossômica dominante por alteração do gene DMPK do cromossomo 19q13.3. Tal doença tem como características a penetrância variável e grande variação da severidade. Seus principais sintomas são fenômenos miotônicos, endocrinopatias, catarata, arritmias cardíacas, morte súbita, dificuldades de movimentação dos membros, dentre outros¹. Dois tipos são reconhecidos, com locus genéticos diferentes. O DM tipo 1 (DM1) envolve a expansão de uma repetição trinucleotídica de CTG do gene DMPK localizado no cromossomo 19. O DM tipo 2 (DM2) é mais leve e envolve uma mutação de expansão repetida CCTG do gene da proteína de ligação do ácido nucleico celular CNBP (previamente conhecido como ZNF9) no cromossomo 3q21.3. Sugere-se o diagnóstico da distrofia miotônica por características clínicas, idade de acometimento e história familiar e confirmado pelo teste de DNA².

DO PLEITO

1. A **distrofia miotônica de Steinert (DMS)** é causada por alterações no gene **DMPK**, localizado no cromossomo 19q13.3. Um aumento de repetições das trincas CTG neste gene caracterizam a principal alteração na DMS, pois ocorre em mais de 98% dos casos. Enquanto o genótipo normal apresenta entre 5 e 30 repetições de CTG, no paciente afetado ocorrem pelo menos 50 repetições, podendo chegar até milhares delas. A **distrofia miotônica tipo 2 (DM2)** é causada por uma expansão dos nucleotídeos CCTG no intron 1 do gene **CNBP (ZNF9)**, localizado no cromossomo 3q21.3, sendo o único gene conhecido associado a DM2. Indivíduos saudáveis possuem até 30 dessas repetições, enquanto que pacientes com DM2 possuem entre 75 e 11000 repetições³.

¹ PIMENTA, D. S., SILVA, M. A. DA, BRAGA, M. V., MIZIARA, C. S. M. G. Distrofia Miotônica de Steinert: aspecto pericial no âmbito previdenciário. Saúde Ética & Justiça, v. 21, n. 2, p.67-71. Disponível em: <<https://www.revistas.usp.br/sej/article/view/134002#:~:text=A%20distrofia%20miot%C3%B4nica%20de%20Steinert,e%20grande%20varia%C3%A7%C3%A3o%20da%20severidade>>. Acesso em: 24 jan. 2023.

² MANUAL MSD. Miopatias congênitas. Disponível em: <https://www.msmanuals.com/pt-br/profissional/pediatria/disfun%C3%A7%C3%B5es-musculares-heredit%C3%A1rias/distrofia-miot%C3%B4nica>. Acesso em: 24 jan. 2023.

³ HOSPITAL ISRAELISTA ALBERT EINSTEIN. Expansão Em DMPK E CNBP Para Steinert. Disponível em: <https://loja-genomika.einstein.br/exames/711405/>. Acesso em: 24 jan. 2023.



III – CONCLUSÃO

1. De acordo com o Ministério da Saúde as doenças raras são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição. Considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

2. Como não seria possível organizar uma Política abordando as doenças raras de forma individual devido ao grande número de doenças, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras foi organizada na forma de eixos estruturantes, que permitem classificar as doenças raras de acordo com suas características comuns, com a finalidade de maximizar os benefícios aos usuários.

3. Para esta política as Doenças Raras foram classificadas em sua natureza, em dois eixos de Doenças Raras: **Doenças Raras de origem genética:** 1-Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, 2-Deficiência Intelectual, 3-Erros Inatos do Metabolismo e, **Doenças Raras de origem não genética:** 1- Infeciosas, 2- Inflamatórias, 3- Autoimunes, e 4 – Outras Doenças Raras de origem não genética.

4. A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras⁴, aprovou as Diretrizes este nível de atenção, no âmbito do SUS e instituiu incentivos financeiros de custeio, com objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos. Para a implementação desta Política foram incorporados, exames de biologia molecular, citogenética e imunoenaios, além do aconselhamento genético e procedimentos de avaliação diagnóstica por eixo na tabela de procedimentos do SUS.

5. Assim, conforme descrito no art. 15 da Portaria nº 199/14, compete ao Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e ao Serviço de Referência em Doenças Raras, acolher o encaminhamento regulado de pessoas com diagnóstico ou suspeita de doença rara, provenientes da atenção básica ou especializada, para fins de investigação e tratamento. No estado do Rio de Janeiro o Instituto Nacional Fernandes Figueira - IFF, unidade de saúde onde o Autor é assistido, está habilitado para o Serviço de Atenção a Pessoas com Doenças Raras (ANEXO I).⁵

6. Diante do exposto, no que tange ao exame pleiteado, informa-se que **está indicado** para melhor investigação e elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete o Autor (Evento 1, ANEXO2, Página 15).

7. Contudo, embora o Instituto Nacional Fernandes Figueira - IFF, seja habilitado no CNES com Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras e Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética, a médica assistente relata que **“o exame não é realizado atualmente no Instituto Fernandes Figueira”**.

⁴ BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria nº 981, de 21 de maio de 2014. Disponível:

<http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0981_21_05_2014.html>. Acesso em: 24 jan. 2023.

⁵ Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde – CNES. Serviço Especializado: Atenção a Pessoas com Doenças Raras -

Classificação: Referência Em Doenças Raras. 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: 24 jan. 2023.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

8. Ademais, no que tange à disponibilização do exame ora pleiteado, no âmbito do SUS, este Núcleo **não encontrou** código de procedimento no Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS (SIGTAP), para a sua dispensação. Assim como, **não foi encontrada alternativa terapêutica coberta pelo SUS, para melhor elucidação diagnóstica do caso concreto do Suplicante.**

9. Acrescenta-se que em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde⁶ não foi identificado PCDT para a enfermidade do Suplicante – **Distrofia miotônica de Steinert.**

É o parecer.

Ao 2º Juizado Especial Federal 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
ID. 445607-1

**RAMIRO MARCELINO
RODRIGUES DA SILVA**

Assistente de Coordenação
ID. 512.3948-5
MAT. 3151705-5

ANEXO I

⁶ MINISTÉRIO DA SAÚDE. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas – PCDT. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt#i>>. Acesso em: 24 jan. 2023.



Ministério da Saúde

CNESNet
Secretaria de Atenção à Saúde

DATASUS

Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde

Home Institucional Serviços Relatórios Consultas

Indicadores - Serviços Especializados

Estado: RIO DE JANEIRO
Município: RIO DE JANEIRO
Tipo de Serviço:
Serviço Especializado: ATENCAO A PESSOAS COM DOENCAS RARAS
Classificação:

Atendimento

Ambulatorial Hospitalar

SUS Não SUS SUS Não SUS

Existem 3 registros na tabela - Mostrando página 1 de 1

CNES	Estabelecimento	CNPJ	CNPJ Mantenedora
2280167	HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	33663683000116
2295415	HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE	34023077000280	34023077000107
2708353	IFF FIOCRUZ	33781055000216	33781055000135