



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0600/2024

Rio de Janeiro, 10 de abril de 2024.

Processo nº 5002877-59.2024.4.02.5118,
ajuizado por

Trata-se de Autor, 22 anos, com diagnóstico de **Síndrome de Ehlers Danlos**, apresentando perda ponderal, fragilidade muscular e óssea e dor generalizada (Evento 1, LAUDO2, Páginas 1 e 2; Evento 1, LAUDO6, Páginas 1 a 11), solicitando o fornecimento de **consulta – ambulatorial de genética** (Evento 1, INIC1, Páginas 7 e 8).

A **Síndrome de Ehlers-Danlos** compreende um grupo de doenças hereditárias caracterizadas pela fragilidade da pele, ligamentos, vasos sanguíneos e órgãos internos, sendo que sua gravidade pode variar de leve até franca ameaça à vida. Decorre de diferentes defeitos genéticos na via de biosíntese do colágeno, resultando em alterações na síntese e estrutura do tecido conjuntivo. Pode ser subdividida nas variantes clássica, hiper mobilidade articular, vascular, cifoescoliose, artocalásia, dermatosparaxia, tendo por base as diferentes alterações genéticas da síntese dos colágenos tipo I, III e/ou V¹.

De acordo com o Ministério da Saúde, as **Doenças Raras** correspondem a um conjunto diverso de condições médicas que afetam um número relativamente pequeno de pessoas em comparação com doenças mais comuns. Compõem este grupo de doenças as anomalias congênitas, os erros inatos do metabolismo, os erros inatos da imunidade, as deficiências intelectuais, entre outras doenças, e a maioria possui algum tipo de componente genético. Algumas doenças raras podem ter pouco impacto na qualidade de vida de quem as desenvolve, mas há muitas destas condições que podem ser graves e até levar a morte. Devido a raridade de sua ocorrência, muitas equipes de saúde podem ter algum grau de dificuldade em estabelecer diagnóstico preciso e cuidados de saúde adequados. O contato da maioria dos profissionais de saúde com estas condições também é raro, à exceção de algumas especialidades que têm contato mais frequente com este tipo de doença, como é o caso dos **médicos e dos enfermeiros geneticistas²**.

Salienta-se que o Ministério da Saúde ficou responsável por estabelecer, através de PCDT, recomendações de cuidado para tratamento de doenças raras de maneira a qualificar o cuidado das pessoas com doenças raras. Na Proposta de Priorização para a elaboração de PCDT, o plenário da CONITEC aprovou a priorização de grupos de doenças com vistas ao desenvolvimento de protocolos clínicos. Inclui-se no Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética, entre as Anomalias congênitas ou de manifestação tardia e está prevista a elaboração de PCDT pela Proposta de Priorização para a doença **Síndrome de Ehlers Danlos tipo I³**.

¹ ESPÓSITO, A. C. Et al. Síndrome de Ehlers-Danlos, variante clássica: apresentação de um caso e revisão da literatura. Departamentos de Dermatologia da Faculdade de Medicina de Botucatu (FMB), Universidade Estadual Paulista (Unesp). Diagn Tratamento. 2016;21(3):118-21. Disponível em: < https://docs.bvsalud.org/biblioref/2016/08/1371/rdt_v21n3_118-121.pdf>. Acesso em: 10 abr. 2024

² BRASIL. Ministério da Saúde. Doenças Raras. Disponível em: < <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>>. Acesso em: 10 abr. 2024.

³ CONITEC. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. Relatório de Recomendação – Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Março/2015. Disponível em: < https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/2015/relatorio_pcdt_doencasraras_cp_final_142_2015.pdf/view>. Acesso em: 10 abr. 2024.



Assim, considerando que o Autor apresenta o diagnóstico de **Síndrome de Ehlers Danlos não classificada**, apresentando perda ponderal, fragilidade muscular e óssea e dor generalizada, necessitando de (diagnóstico do tipo) (Evento 1, LAUDO2, Páginas 1 e 2; Evento 1, LAUDO6, Páginas 1 a 11), informa-se que a **consulta – ambulatorial de genética está indicada** para melhor elucidação diagnóstica da condição clínica do Autor. Além disso, está coberta pelo SUS, conforme a Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), na qual consta: consulta médica em atenção especializada, sob o seguinte código de procedimento: 03.01.01.007-2, considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES).

O ingresso dos usuários nas unidades que ofertam os serviços do SUS, ocorre por meio do sistema de regulação, conforme previsto na Política Nacional de Regulação que organiza o serviço em três dimensões (Regulação de Sistemas de Saúde, Regulação da Atenção à Saúde e Regulação do Acesso à Assistência) para qualificar a atenção e o acesso da população às ações e aos serviços de saúde⁴.

Em consulta à plataforma do Sistema Estadual de Regulação – SER (ANEXO II), foi localizado para o Autor solicitação de **Consulta - Ambulatório 1ª vez em Genética Médica - Adulto**, solicitada em 19/01/2024, pela Secretaria Municipal de Saúde de Belford Roxo, para tratamento de **Síndrome de Ehlers Danlos**, classificação de risco **Amarelo – prioridade 2**, situação: **Cancelada**, com a seguinte observação: **“Síndromes genéticas já diagnosticadas devem ser acompanhadas pelo clínico e especialidades envolvidas na síndrome, não pelo geneticista”**.

No entanto, considerando que o diagnóstico da doença do Autor não foi finalizado, entende-se que **a via administrativa para o caso em tela ainda não foi utilizada**. Assim, sugere-se que nova inserção pela Secretaria Municipal de Saúde de Belford Roxo junto ao Sistema Estadual de Regulação, destacando que não há diagnóstico firmado, bem como sobre o cancelamento anterior, para que o Autor possa retornar à fila de espera para o atendimento necessário ao seu caso.

Destaca-se que em documentos médicos (Evento 1, LAUDO2, Página 2; Evento 1, LAUDO6, Página 9), foi informado que o Autor apresenta **risco de morte ou dano definitivo** e necessita de **urgência** para o diagnóstico e tratamento. Assim, salienta-se que a demora exacerbada na realização da consulta do Autor poderá influenciar negativamente no prognóstico em questão.

Quanto à solicitação da Defensoria Pública (Evento 1, INIC1, Página 7, item “**DOS PEDIDOS**”, subitem “**b**”) referente ao fornecimento de “... *exames, tratamentos e procedimentos necessários à manutenção de sua saúde/vida...*”, 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 tecnologias pode implicar em risco à saúde.

É o Parecer

À 1ª Vara Federal de Duque de Caxias, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

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

VIRGINIA GOMES DA SILVA
Enfermeira
COREN/RJ 321.417
ID. 4.455.176-2

⁴BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Regulação, Avaliação e Controle de Sistemas. Regulação. Gestão do SUS. Disponível em: < http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/pacto_saude_volume6.pdf >. Acesso em: 10 abr. 2024.