



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico aos Juízes – NAT

PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 597/2019

Vitória, 16 de abril de 2019

Processo [REDACTED]
impetrado por [REDACTED]
[REDACTED].

O presente parecer técnico atende solicitação de informações técnicas do 1º Juizado Especial Criminal e da Fazenda Pública da Serra, requeridas pelo MM. Juiz de Direito Dr. Rubens José da Cruz, sobre o procedimento: **painel genético – paraplegia espástica**.

I – RELATÓRIO

1. Em síntese dos fatos relatados na Inicial, o autor, atualmente com 31 anos de idade, apresenta quadro clínico de paraplegia espástica progressiva – CID10 G82.1, e para definição diagnóstica há necessidade de realização de painel genético para doença familiar; que sem um diagnóstico que possibilite tratamento, poderá evoluir gravemente, até óbito; que o exame não é realizado pelo SUS; diante do exposto, recorreu à via judicial.
2. Às fls. 19, Formulário para Pedido Judicial em Saúde preenchido em 02/4/2019 por Dra. Luciana Perini do Amaral, CRMES 12007, médica atuando na Secretaria Municipal de Saúde da Serra, informando que a realização do painel genético não é disponível pelo SUS, mas é necessária para o requerente, pois sem um diagnóstico preciso poderá ter o tratamento retardado, com graves consequências.
3. Às fls. 11, laudo emitido em 25/3/2019 por Dr. Raphael Doyle Maia, CRMES 9663, médico neurologista atuando no HUCAM – Hospital Universitário Cassiano Antonio



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico aos Juízes – NAT

Morais, descrevendo que o requerente faz acompanhamento naquela instituição, diagnóstico de paraplegia espástica iniciada aos 23 anos de idade, caráter lentamente progressivo, sem alterações específicas em exame laboratoriais e em ressonância magnética, por isso solicitando estudo genético para determinação de possível origem familiar. CID10 G82.1

4. Às fls. 12, documento emitido pela gerência da UBS de Vila Nova de Colares, em 29/3/2019, informando que o requerente lá compareceu para inserir o pedido no SISREG, mas não foi possível por não ser autorizado pela regulação.

**II – ANÁLISE
DA LEGISLAÇÃO**

1. **A Portaria Nº 399 de 22 de fevereiro de 2006** divulga o Pacto pela Saúde 2006 – Consolidação do SUS e aprova as Diretrizes Operacionais do referido pacto. Em seu Anexo II , item III – Pacto pela Gestão, item 2 – Regionalização, define que um dos objetivos da regionalização é garantir a integralidade na atenção à saúde, ampliando o conceito de cuidado à saúde no processo de reordenamento das ações de promoção, prevenção, tratamento e reabilitação com garantia de acesso a todos os níveis de complexidade do sistema.
2. **A Resolução nº 1451/95 do Conselho Federal de Medicina** define urgência e emergência: Artigo 1º - Os estabelecimentos de Prontos Socorros Públicos e Privados deverão ser estruturados para prestar atendimento a situações de urgência-emergência, devendo garantir todas as manobras de sustentação da vida e com condições de dar continuidade à assistência no local ou em outro nível de atendimento referenciado. Parágrafo Primeiro - Define-se por **URGÊNCIA** a ocorrência imprevista de agravo à saúde com ou sem risco potencial de vida, cujo portador necessita de assistência médica imediata. Parágrafo Segundo -



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico aos Juízes – NAT

Define-se por **EMERGÊNCIA** a constatação médica de condições de agravo à saúde que impliquem em risco iminente de vida ou sofrimento intenso, exigindo portanto, tratamento médico imediato.

PATOLOGIA

1. **CID10 G82.1: paraplegia espástica.**
2. A paraplegia (ou paraparesia) espástica hereditária é um grupo de doenças raras caracterizado por paresia espástica das pernas, progressiva, espinal, não segmentar, podendo ser isolada ou complicada (retardo mental, convulsões ou outros déficits extraespinhais).
3. Os sinais e sintomas incluem paresia espástica das pernas, dificuldades progressivas com a marcha, hiper-reflexia, clônus e resposta extensora plantar. Em geral, a sensação e a função esfíncteriana são preservadas. Os braços também podem ser afetados. Os déficits não são localizados em um segmento da coluna vertebral. Em algumas formas, os pacientes também apresentam déficits neurológicos extrapiramidais (p. ex., sintomas espinocerebelares e oculares, sintomas extrapiramidais, atrofia óptica, degeneração da retina, retardo mental, demência e polineuropatia).
4. A paraparesia espástica hereditária é sugerida pela história familiar e por qualquer sinal de paraparesia espástica. O diagnóstico é feito por exclusão de outras causas e às vezes por exames genéticos. A base genética da paraparesia espástica varia e em muitas formas é desconhecida. Em todas as formas ocorre degeneração dos tratos corticoespinais descendentes e, em menor extensão, das colunas dorsais e dos tratos espinocerebelares, às vezes com perda de células dos cornos anteriores. O início pode ser em qualquer idade, do primeiro ano de vida até a idade avançada, dependendo da forma genética específica.



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico aos Juízes – NAT

5. As classificações mais usuais são baseadas no modo de herança: autossômica dominante, autossômica recessiva ou ligada ao X, e cada tipo possui vários subtipos, os quais são baseados na localização do gene. O modo de herança não pode ser usado para predizer a severidade do distúrbio, pois os sintomas podem variar muito em cada tipo.
6. O tratamento não será discutido por se tratar de uma demanda por método diagnóstico.

DO PLEITO

1. Painel genético para paraplegia espástica familiar.
2. O painel indicado para tal estudo é denominado NGS: Next-Gen Sequencing.
3. O Painel de Distúrbios Neuromusculares analisa até 122 genes associados a distúrbios neuromusculares hereditários, incluindo distrofias musculares, miopatias e síndromes congênitas miastênicas. Os genes neste painel foram curados com base na evidência atual disponível para fornecer um teste abrangente para as causas genéticas da distrofia muscular hereditária, miopatia e síndromes miastênicas congênitas. Dada a sobreposição clínica entre diferentes tipos de distrofia muscular, miopatias e síndromes miastênicas congênitas, testes abrangentes permitem uma avaliação mais eficiente para várias condições com base em uma única indicação para o teste. A identificação da base molecular da doença pode ser útil para confirmar um diagnóstico, prever o curso da doença e informar o risco de recorrência. Em alguns casos, o diagnóstico molecular pode orientar a matrícula em ensaios clínicos.
4. Limitações: este teste detecta pequenas deleções e duplicações até 17 bp, mas grandes deleções e duplicações não são detectadas por esta metodologia. Outras alterações estruturais, como inversões e translocações, também não são detectadas. Havendo suspeita de algumas destas alterações, pode-se usar metodologias como array CGH,



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico aos Juízes – NAT

MLPA, qPCR ou FISH. Mutações por expansão de repeats de trinucleotídeos não são detectáveis por sequenciamento. Mutações intrônicas profundas ou em regiões regulatórias, como promotores, não são detectáveis no presente teste. Alterações epigenéticas não são detectáveis por este teste.

5. No SUS, o exame de DNA por PCR está padronizado com as seguintes especificações: Identificação de mutação/rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, QPCR e QPCR sensível a metilação - Código 02.02.10.008-1

III – DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

1. Sobre o caso em tela, tendo em vista a forma sucinta com que o quadro clínico está descrito, este NAT não conta com os meios necessários para elaboração de um parecer sobre as especificidades, gravidade, e prognóstico no caso em tela.
2. Não encontramos codificação para o exame pleitado na tabela do SUS, mas informamos que há previsão legal para fornecimento de procedimentos não padronizados pelo SUS (**Decreto Nº 4008-R, de 26 de agosto de 2016**, publicado no Diário Oficial do Estado do Espírito Santo em 30/8/2016, disciplinando procedimentos adotados por médicos e odontólogos vinculados à Secretaria de Estado da saúde – SESA. O Artigo 2º cuida de procedimentos e medicamentos não padronizados pelo SUS).
3. Assim, para se obter administrativamente da SESA um exame não padronizado pelo SUS, o médico assistente neurologista do HUCAM precisaria preencher o laudo específico (para procedimentos não padronizados), com ênfase na fundamentação principal: a imprescindibilidade do painel genético para a estratégia terapêutica e para a melhora do prognóstico no caso do requerente. Em outras palavras, se há tratamento específico a depender do resultado. Link para o formulário: <http://saude.es.gov.br/Media/sesa/Judicialização/RELATORIO-MÉDICO->



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico aos Juízes – NAT

FORMATADO-01%2004%202016atual-1.pdf

4. Caso a sugestão acima não possa ser adotada processualmente, este NAT permanece à disposição do Magistrado para um parecer complementar, mas para isso seria necessário que o médico assistente informasse:
 - Se o painel genético desejado é o GNS, ou outro (ideal seria informar codificação pela CBHPM);
 - Em qual laboratório poderia ser realizado no Espírito Santo, ou, caso não seja aqui disponível, informar (se possível) laboratórios em outros estados;
 - Se o exame é para fins de aconselhamento familiar, ou se há algum resultado esperado do exame que, caso positivo, poderia influenciar no tratamento e consequentemente no prognóstico.

[REDACTED]

[REDACTED]