



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

PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 1.178/2020

Vitória, 08 de outubro de 2020

Processo nº [REDACTED]
impetrado por [REDACTED].

O presente Parecer Técnico visa a atender solicitação de informações técnicas da 2ª Vara da Comarca de Domingos Martins - ES, MM. Juíza de Direito, Dra. Mônica da Silva Martins, sobre o procedimento: **pesquisa genética para fibrose cística**.

I -RELATÓRIO

1. De acordo com os fatos relatados na Inicial, a Requerente de 23 anos é portadora de imunodeficiência comum variável (IDCV), diagnosticada em 2009. Informa que hoje devido à doença está abaixo peso, com desnutrição e diarreia crônica. Frequentemente necessita de internações e alega que necessita realizar o exame pesquisa genética para fibrose e que já solicitou, mas foi informada pelo Município de que não possui prestador de serviço público regulado. Diante do exposto, recorre a via judicial.
2. Às fls. 10 consta laudo médico, em papel timbrado do Hospital da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, datado de 24/07/2020, informando que a Requerente com diagnóstico de imunodeficiência comum variável, com histórico de pneumopatia crônica e sinais de insuficiência pancreática. Não foi possível realizar a pesquisa de fibrose cística através da dosagem do cloreto no suor, porque o exame foi tecnicamente inviável devido à pequena quantidade de suor. A paciente segue com perda de peso, desnutrição e diarreia crônica e solicita o exame de pesquisa genética



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

para fibrose cística.

3. Às fls. 11 consta mensagem eletrônica do Núcleo Especial de Regulação de Consultas e Exames – (NERCE), datada de 10/09/2020, informando que no momento não possui prestado para executar o procedimento pesquisa genética para fibrose cística.
4. Às fls. 12 consta laudo médico, em papel timbrado do Hospital da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, datado de 12/08/2020, informando que a Requerente é portadora de Imunodeficiência Comum Variável (IDCV), diagnosticada em 2009. A Requerente apresenta sinusites e pneumonias de repetição, dispneia diariamente, secundária a pneumopatia crônica já instalada (bronquiectasias), que limita excessivamente as suas atividades diárias, tais como trabalho, caminhadas e qualquer outra atividade que exija esforço, como complicação desta doença desenvolveu um quadro de anemia e mais recentemente de diarreia crônica e Síndrome de Má absorção, com perda ponderal importante de 30 kg em 12 meses. No momento está desnutrida. Há ainda risco de desenvolvimento de outras doenças como neoplásicas e autoimunes. Já necessitou de internações para tratamento com antibióticos. Assinado pela médica alergia e imunologia, Dra. Fernanda Lugão Campinhos, CRM ES 6115.
5. Às fls. 13 e 14 consta Resumo da Alta da Requerente do hospital da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, datado de 05/10/2020, informando que a Requerente passou em consulta com imunologia e relatou febre não aferida há 1 semana com emagrecimento mais acentuado (agora 35 kg). No momento encontra-se menos secretiva e agora com secreção de coloração clara. Tosse esporadicamente. Nega dispneia. Relata quadro de diarreia crônica (há 01 ano), com 5 evacuações diárias, sem pus ou sangue. TC tórax: bronquiectasias agrupadas no lobo inferior esquerdo, associadas a estrias atelectásicas do parênquima adjacente, notando-se redução volumétrica deste lobo. Estrias fibroatelectásicas retráteis/sequelares no segmento



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

posterior do lobo superior direito, associadas a bronquiectasias e bronquioloectasias de tração, aspectos semelhantes também são observados no segmento lingular superior e inferior no lobo superior esquerdo, espessamento difuso das paredes brônquicas. Ausência de derrame pleural. internada para investigação de diarreia crônica, hemograma evoluindo com piora da anemia, com importante macrocitose, plaquetopenia e discreta leucopenia. Mantendo macrocitose e ácido fólico 15 mg oral. Inabsorção do ácido fólico oral pela diarreia crônica? toxicidade medular pelo bactrim? Apresenta-se desnutrida, hidratada, hipocorada. Gânglio discreto em região inguinal esquerda, lesões descamativas finas em membros superiores, lucida e orientada. Com crepitações em base pulmonar direita, sem esforço respiratório. O médico assistente orientou manutenção da dieta isenta de glúten, prescreve tratamento para H. pylorii claritromicina e amoxicilina, mantém pancreatina. E retornar a seguimento no ambulatório de imunologia (dra. Fernanda). Informa ainda que a Requerente está aguardando liberação de pesquisa genética de fibrose cística, assinado pela médica, Dra. Amanda de Melo Marques, CRM ES 15.942

6. Às fls. 15 consta laudo médico, em papel timbrado do Hospital da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, datado de 30/09/2020, informando que a Requerente está em investigação para fibrose cística devido a histórico de pneumonias de repetição, bronquiectasia em pulmão esquerdo e diarreia crônica a esclarecer, havendo necessidade de teste genético para pesquisa da condição.
7. Às fls. 16 consta laudo médico, em papel timbrado do hospital da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, datado de 05/10/2020, informando que a Requerente foi internada para investigação de febre associada a emagrecimento acentuado. Relata quadro de diarreia crônica (há 01 ano). Feito tratamento empírico para gastroenterite bacteriana com ciprofloxacino e metronidazol com boa resposta. Aguarda complementação propedêutica com PCR para citomegalovírus e biópsia duodenal de endoscopia realizada dia 29/09/2020. Encaminhada para seguimento



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

no ambulatório de imunologia com Dra. Fernanda. Assinado pela médica, Dra. Dra. Amanda de Melo Marques, CRM ES 15.942.

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 – 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.

DA PATOLOGIA

1. A **Imunodeficiência Comum Variável (ICV)** é a mais prevalente entre as imunodeficiências primárias (IDPs) graves. É caracterizada por diminuição de IgG e IgA e/ou IgM, assim como diminuição de anticorpos específicos, depois de excluídas outras causas de hipogamaglobulinemia. A incidência de ICV é semelhante nos dois



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

gêneros, com distribuição esporádica ou familiar, podendo se manifestar em qualquer época da vida, principalmente em adolescentes e adultos jovens. As características mais marcantes dessa doença são a hipogamaglobulinemia associada a infecções frequentes, principalmente por bactérias encapsuladas, além de resposta deficitária a protocolos de imunizações.

2. Pacientes com IDCV têm infecções sinopulmonares recorrentes.
3. Doenças autoimunes (p. ex., trombocitopenia autoimune, anemia perniciosa ou hemolítica autoimune, Lupus Eritomatoso Sistêmico, doença de Addison, tireoidite, artrite reumatoide, alopecia areata) podem ocorrer, assim como má absorção, hiperplasia linfóide nodular do trato gastrointestinal, inflamação granulomatosa sistêmica, pneumonia intersticial linfocítica, esplenomegalia e bronquiectasia. Em 10% dos pacientes pode ocorrer carcinoma gástrico e linfoma.
4. A **fibrose cística** (FC) é causada por mutações em um gene designado CFTR que se localiza no braço longo do cromossomo sete que codifica uma proteína denominada proteína reguladora da condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR) que está presente na membrana apical das células epiteliais.
5. A CFTR está envolvida na regulação do fluxo de vários de íons com destaque na regulação do íon cloro, reduzindo a excreção desse íon e aumentando o fluxo intracelular do íon sódio para manter o equilíbrio eletroquímico e também de água por ação osmótica.
6. A disfunção da CFTR, devido mutação genética, provoca grande reabsorção de sódio e água, levando a desidratação das secreções mucosas, aumento da viscosidade e obstrução dos ductos com reação inflamatória, resultando em uma doença sistêmica com grande variabilidade de sinais e sintomas. Acomete, preferencialmente, o sistema respiratório e digestório, se manifestando como doença sinopulmonar crônica e supurativa, má absorção intestinal e concentração elevada de cloretos no



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

suor. No entanto, há um maior número de casos identificados com apresentações clínicas leves e oligossintomáticos.

7. Classificação das mutações da CFTR.

Tabela 1 – Classificação das mutações da CFTR

Classe	Efeito na CFTR	CFTR com função	Mutações mais comuns
I	Ausência de síntese proteína	Não	Trp1282x, Gly542x, 711+1G→T, 1717-1G→A
II	Maturação defeituosa e degradação prematura no retículo endoplasmático e complexo de Golgi	Não/ Muito reduzida	DeltaF508, Asn1303Lys, Gly85Glu, Leu1065Pro, Asp1507, Ser549Arg
III	Defeito na regulação; CFTR não ativada pelo ATP-AMP cíclico	Não	Gly551Asp, Ser4920Phe, Val520Phe, Arg553Gly, Arg560Trh, Arg560Ser
IV	Transporte de cloro deficiente, abertura do canal alterada.	Sim	Ala455Glu, Arg117Cys, Asp1152His, Leu227Arg, Arg334Trp, Arg117His
V	Número reduzido de proteína transcrita.	Sim	3849+10kbC→T, 1811+1-6kbA→G, IV58-5T, 2789+5G→A
VI	Turnover acelerado e precoce na superfície celular	Sim	Q1418X

Fonte: Adaptado de Rowe SM, 2005.



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

8. Diagnóstico: Para o diagnóstico é necessário no mínimo um dos itens da coluna A e um da coluna B.

Quadro 2 - Critérios diagnósticos de Fibrose Cística

A	B
Características Fenotípicas (1 ou mais)	Evidência laboratorial de disfunção da CFTR
Doença sinusal ou pulmonar crônica, polipose nasal Alterações gastrintestinais e nutricionais Síndrome de perda salina, Alterações urogenitais com azoospermia obstrutiva	Teste do suor** Cloro no suor >60mEq/L em 2 dosagens em 2 ou mais ocasiões***
OU	OU
História de irmão com fibrose cística	Identificação de 2 mutações (DNA) para fibrose cística
OU	OU
Teste de triagem neonatal (TIR) positiva	Alteração no exame de Diferença Potencial Nasal ou biópsia retal

Fonte: Modificado Rosenstein BJ & Cutting GR, 1998

DO TRATAMENTO

1. O **tratamento da IDCV** consiste em imunoglobulina e antibióticos para tratar as infecções.
2. É consenso na literatura científica a importância da relação entre a nutrição e a sobrevida na **Fibrose Cística (FC)**, sobretudo na manutenção do estado nutricional adequado, na prevenção de inflamações e lesões pulmonares, controle das manifestações gastrointestinais, pancreáticas e hepáticas e prevenção de comorbidades e hospitalizações associadas à descompensação da doença.



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

3. A desnutrição na FC é multifatorial e está intimamente relacionada à progressão da doença, pode acarretar a diminuição da massa magra, com repercussão nos músculos respiratórios e na elasticidade pulmonar. Nesse contexto, a intervenção precoce é a medida mais bem sucedida para o combate e a prevenção de falência nutricional, sendo o acompanhamento nutricional considerado imprescindível na atenção ao paciente fibrocístico.
4. A avaliação nutricional deve contemplar os parâmetros clínicos, laboratoriais e antropométricos (de acordo com a idade), a anamnese alimentar, a abordagem da terapia enzimática para os pacientes insuficientes pancreáticos e a intervenção nutricional necessária.
5. As consultas nutricionais geralmente são atreladas às consultas multidisciplinares periódicas e devem ocorrer a cada 1 a 3 meses, conforme a idade e a gravidade do paciente.
6. Todos os pacientes portadores de **fibrose cística** devem ser consultados por nutricionista ao menos na revisão anual e, em caso de insuficiência pancreática e/ou risco nutricional, o paciente deverá consultar com nutricionista em todas as consultas multidisciplinares. Pacientes fibrocísticos internados devem ser visitados por uma nutricionista ao menos duas vezes por semana.

DO PLEITO

1. Pesquisa genética para fibrose cística.

- A “DETECCAO MOLECULAR EM FIBROSE CISTICA (CONFIRMATORIO)” é um Procedimento oferecido pelo SUS, inscrita sob o código 02.02.11.003-6, sendo considerada de financiamento de média e alta complexidade, segundo o Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos do SUS (Tabela SIGTAP).



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

III – CONCLUSÃO

1. No presente caso, a Requerente, de 23 anos, apresenta diagnóstico de imunodeficiência comum variável, com histórico de pneumopatia crônica e sinais de insuficiência pancreática. Não foi possível realizar a pesquisa de fibrose cística através da dosagem do cloreto no suor, porque o exame foi tecnicamente inviável devido à pequena quantidade de suor. A paciente segue com perda de peso, desnutrição e diarreia crônica com histórico de internação e foi solicitado o exame de **pesquisa genética para fibrose cística.**
2. Não consta nos autos documento comprobatório da solicitação administrativa prévia do exame (SISREG - Sistema Nacional de Regulação), mas há evidências que comprove a negativa de fornecimento por parte do Estado. Ao consultarmos o portal do SUS (<https://portalsus.es.gov.br/>) na presente data, não encontramos o exame pleiteado cadastrado no Sistema. É importante informar que apenas o encaminhamento não é suficiente para que o Requerente tenha acesso ao procedimento pleiteado, é necessário que esteja cadastrado no SISREG, sistema que organiza e controla o fluxo de acesso aos serviços de saúde e otimiza a utilização dos recursos assistenciais, visando a humanização no atendimento, caso contrário o sistema não o identifica e não o coloca na fila. E cabe ao Município fazê-lo, independente se existe profissional/serviço regulado.
3. Segundo o protocolo Assistencial de Fibrose Cística Serviço de Referência Pediátrico e Adulto do Estado do Espírito Santo de 2016, o sequenciamento genético “deve ser disponibilizado no centro de referência e ser realizado em todos os pacientes a partir do momento em que as medicações para terapia gênica estiverem disponíveis para o uso dos pacientes. Também é um exame muito útil nos casos em que o diagnóstico é duvidoso devido ao teste do suor de valor indeterminado.”



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

4. Em conclusão, este Núcleo entende que **o exame pleiteado é padronizado pelo SUS e é uma opção para concluir o diagnóstico de fibrose cística da Requerente, visto que o teste do suor, não pode ser realizado, devido à impossibilidade de coletar a amostra para a realização do exame. Cabe à médica assistente (preferencialmente do Hospital Santa Casa de Misericórdia de Vitória, local onde a paciente em tela faz acompanhamento) preencher adequadamente o Laudo Ambulatorial Individualizado – BPAI e a Requerente ir até a AMA (Agência Municipal de Agendamento) para que o exame seja inserido no sistema (SISREG), cabendo posteriormente à Secretaria de Estado da Saúde disponibilizá-lo, em prazo que respeite o princípio da razoabilidade.** Mesmo que não seja do Município a responsabilidade pela disponibilização do exame, ele deve cadastrá-lo no SISREG, caso ainda não tenha sido, independente se tem ou não prestador credenciado e acompanhar a tramitação até que seja efetivamente agendado e informar a Requerente.

5. Este Núcleo se coloca à disposição para esclarecimentos que se fizerem necessários.





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

REFERÊNCIAS

DIVINO, Paulo Henrique do Amor et al. Bronquiectasia por imunodeficiência comum variável. J. bras. pneumol., São Paulo, v. 41, n. 5, p. 482-483, Oct. 2015. Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1806-37132015000500482&lng=en&nrm=iso>. access on 08 Oct. 2020. <https://doi.org/10.1590/S1806-37132015000000095>.

Protocolo assistencial de fibrose cística serviço de referência pediátrico e adulto do Estado do Espírito Santo, disponível no site: <https://saude.es.gov.br/Media/sesa/Consulta%20P%C3%BAblica/PROTOCOLO%20FC%20maio2016-1.pdf>