



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

PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 1415/2019

Vitória, 09 de setembro de 2019.

Processo nº [REDACTED]  
impetrado por [REDACTED]  
[REDACTED].

O presente Parecer Técnico atende solicitação de informações técnicas da 1ª Vara de Santa Maria de Jetibá- ES, requeridas pelo MM. Juiz de Direito, Dr. Marcelo Soares Gomes, sobre o procedimento: **exame MLPA do gene PMP22**.

## **I -RELATÓRIO**

1. Em síntese dos fatos relatados na Inicial, a Requerente de 54 anos, apresenta hipótese diagnóstica de Polineuropatia Desmielinizante Crônica, denominada "Charcot-Marie-Tooth", uma doença degenerativa rara que afeta a Requerente desde sua infância. A Requerente relata que sente muitas dores nos pés e nas pernas, bem como está sentindo que seus braços também estão sendo afetados. Após consulta médica, chegou-se à conclusão de que Requerente deverá realizar um exame denominado "MLPA do gene PMP22", a fim de confirmar a doença e, assim, passar a tratá-la.
2. Às fls. 06 consta solicitação do exame MPLA do gene PMP22, datado 11/01/2019, em papel timbrado de clínica particular, informando ainda que a Requerente apresenta polineuropatia hereditária sensitivo motora desmielinizante grave, com degeneração axonal secundária. Tem um filho acometido com quadro motor ainda mais grave, além de dois primos, ou seja, quadro provavelmente autossômico dominante.
3. Às fls. 07 consta laudo de estudo eletroneuromiográfico de membros inferiores, datado



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

---

de 02/01/2019, com a conclusão de “Neuropatia desmielinizante crônica, avaliada em membros inferiores, Simétrica com degeneração axonal sensorial e motora associada, de grau muito acentuado de perda axonal comprimento-dependente, sem sinais de denervação ativa, com remodelamento de MUAPs resultante de reinervação por "collateral sprouts" maturados.

4. Às fls. 10 consta ofício do Ministério do Público do Espírito Santo, datado de 23/04/2019, à Prefeitura Municipal de Santa Maria de Jetibá, solicitado informar se a Requerente já requereu o exame pela via administrativa.
5. Às fls. 11 consta ofício da Secretaria Municipal de Saúde de Santa Maria de Jetibá, datado de 08/05/2019, informando que Coordenadoria do Municipal de Especialidades informou que a Requerente não compareceu ao Centro Municipal de Especialidade para marcar (agendar) a solicitação do exame.
6. Às fls. 10 conta mensagem eletrônica do Serviço Social de Santa Maria de Jetibá ao Setor de Regulação do Município, datado de 25/03/2019, solicitando informação se o exame é ofertado pelo SUS.
7. Às fls. não numeradas, consta resposta da Regulação Metropolitana para Regulação de Santa Maria de Jetibá, datado de 27/03/2019, informando que no momento não possui prestador público regulado, filantrópico ou credenciado na Rede Estadual de Saúde pelo SISREG para executar o procedimento exames de MLPA do gene PMP22.
8. Às fls. 17 a 23 consta contestação da Procuradoria-geral do Estado.
9. Às fls. 24 a 25 consta nota técnica do Setor de Judicialização da Secretaria de Estado da Saúde.
10. Às fls. 26 consta replica do Ministério Público do Estado do Espírito Santo.



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

---

## 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.
3. **Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014** institui a 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 institui incentivos financeiros de custeio.

### DA PATOLOGIA

1. **A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT)**, também conhecida como neuropatia hereditária sensitiva motora, é a mais frequente das doenças neuromusculares



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

---

hereditárias, podendo ser classificada em diversos tipos distintos. A doença de CMT é comumente classificada como tipo I (desmielinizante), em que ocorre desmielinização e grande redução na velocidade de condução nervosa ou tipo II (axonal), em que ocorre degeneração axonal primária e a velocidade de condução nervosa está normal ou ligeiramente comprometida. Clinicamente, a doença de CMT é caracterizada por amiotrofia, paresia, hipoestesia e arreflexia distal em membros inferiores, podendo também acometer os membros superiores. Seus primeiros sintomas geralmente aparecem na 1<sup>a</sup> ou 2<sup>a</sup> décadas de vida, com distúrbios na marcha ocasionados pela queda do pé e redução da propriocepção. Com a evolução da doença, o indivíduo pode apresentar outros sintomas, tais como escoliose, pé cavo e tremor nas mãos. A presença da fraqueza dos músculos respiratórios associada à imobilidade, geralmente apresentada por pacientes portadores de doenças neuromusculares, pode levar o indivíduo a um quadro de descondicionamento e conseqüentemente a um importante quadro de limitações físicas.

2. A herança da doença pode ser transmitida por modos diferentes:

- Tipo 1 (CMT1): autossômica dominante, caracterizada por anormalidades na mielina, o que diminui a velocidade de transmissão dos impulsos nervosos.
- CMT 1A: Resulta de uma duplicação do gene que codifica a proteína mielínica periférica 22 (gene PMP22). A superexpressão desse gene anormal na estrutura e na função da bainha de mielina.
- CMT1B: Resulta de mutações no gene que codifica a proteína mielínica zero (gene MPZ), outro componente crítico da bainha de mielina.
- Tipo 2 (CMT2): autossômica dominante, caracterizada por anormalidades na fibra ou axônio, o que diminui a força dos impulsos nervosos.
- Tipo 3 (CMT3): neuropatia desmielinizante periférica grave que se inicia na infância e é causada por mutações pontuais específicas no gene MPZ ou mutação pontual no gene PMP22.
- Tipo 4 (CMT4): atinge o axônio ou a mielina e se diferencia dos outros tipos pelo



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

---

modo de herança (autossômica recessiva).

- Tipo ligada ao cromossomo X (CMTX): causada por mutação pontual no gene conexina 32 localizado cromossomo X. A proteína codificada por esse gene (proteína conexina 32) é expressa nas células de Schwann que circulam os axônios e parece estar envolvida na comunicação entre eles. Homens que herdam o gene alterado de suas mães apresentam sintomas moderados a graves que começam na infância tardia ou adolescência (o cromossomo Y que eles herdam dos pais não tem o gene conexina 32). As mulheres que herdam o gene alterado do pai e outro gene normal podem desenvolver sintomas leves na adolescência ou podem não desenvolver sintomas.

## **DO TRATAMENTO**

1. Embora a doença do Charcot-Marie-Dente (CMT) seja uma condição por toda a vida sem a cura conhecida, os sintomas podem ser controlados com terapias apropriadas aumentar a independência e a qualidade de vida do indivíduo. é uma condição progressiva, os controles regulares são exigidos para avaliar para todas as mudanças relevantes nos sintomas que podem exigir a atenção específica. Adicionalmente, o tipo de CMT igualmente terá um impacto na severidade da circunstância e do tratamento apropriado.
2. O Tratamento inclui fisioterapia, uso de medicamentos e cirúrgico.
3. Considerando que cerca de 80% das doenças raras são de origem genética, o aconselhamento genético (AG) é fundamental na atenção às famílias e pessoas com essas doenças. O aconselhamento genético é um processo de comunicação que lida com os problemas humanos associados à ocorrência ou ao risco de ocorrência de uma doença genética em uma família. Este processo envolve a participação de pessoas capacitadas apropriadamente, com o objetivo de ajudar o indivíduo ou a família a compreender os aspectos envolvidos, incluindo o diagnóstico, o curso provável da



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

---

doença e o manejo disponível.

4. O aconselhamento genético ainda tem o papel de avaliar como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência nos familiares, bem como compreender as opções para lidar com o risco de recorrência. O aconselhamento genético também fornece subsídio para escolha do curso de ação que pareça apropriado à família, em função dos seus riscos e objetivos; a agir de acordo com sua decisão e a adaptar-se à doença da melhor maneira possível, considerando-se tanto um membro da família afetado quanto o risco de recorrência daquela doença.

### **DO PLEITO**

1. **Exame MLPA do gene PMP22:** consiste na extração de DNA, seguida de hibridização do DNA genômico a uma mistura de sondas específicas para cada uma de diversas regiões estudadas simultaneamente, com amplificação dos produtos de ligação pela técnica de reação em cadeia de polimerase, utilizando um par de primers universal a visualização dessas amplificações pode ser feita por eletroforese capilar e a análise por programas específicos de genotipagem. A técnica permite detectar deleções e duplicações de genes.
2. O exame está padronizado pelo SUS (Tabela SIGTAP - Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos do SUS) com as seguintes especificações: Análise de DNA por MLPA (código: 02.02.10.007-3).

### **III – DISCUSSÃO E CONCLUSÃO**

1. No presente caso, a Requerente de 54 anos, apresenta hipótese diagnóstica de Polineuropatia Desmielinizante Crônica, denominada "Charcot-Marie-Tooth", uma doença degenerativa rara que afeta a Requerente desde sua infância. A Requerente relata que sente muitas dores nos pés e nas pernas e necessita realizar o exame



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

---

denominado "MLPA do gene PMP22".

2. Não consta nos autos documento comprobatório da solicitação administrativa prévia do exame (SISREG - Sistema Nacional de Regulação), porém há evidências que comprova a negativa de fornecimento por parte do estado. Não foi possível consultarmos o portal do SUS (<https://portalsus.es.gov.br/>) na presente data para verificarmos se a solicitação está cadastrada no sistema, visto que o "Portal SUS está passando por atualização de dados emitidos pelo Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DataSUS). O serviço será reestabelecido em breve.". É importante informar que apenas a solicitação 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. Cabe ao Município fazê-lo, independente se existe profissional/serviço regulado.
3. **Não se trata de urgência médica**, de acordo com a definição de urgência e emergência pelo CFM (Conselho federal de Medicina), mas há que considerar o Enunciado nº 93 da I, II E III Jornadas de Direito da Saúde do Conselho Nacional de Justiça, que:

“Nas demandas de usuários do Sistema Único de Saúde – SUS por acesso a ações e serviços de saúde eletivos previstos nas políticas públicas, considera-se excessiva a espera do paciente por tempo superior a **100 (cem) dias para consultas e exames**, e de **180 (cento e oitenta) dias para cirurgias e tratamentos**”. (grifo nosso)
4. Em conclusão, este Núcleo entende que o exame é padronizado pelo SUS e está indicado para o caso em tela, para um melhor acompanhamento da Requerente e um adequado aconselhamento genético. Não há evidências de que o exame pleiteado esteja cadastrado no SISREG. Cabe a SESA disponibilizar o exame, em prazo que respeite o



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

Núcleo de Assessoramento Técnico aos Juízes - NAT

princípio da razoabilidade. Mesmo que não seja do Município a responsabilidade em disponibilizá-lo, ele deve cadastrá-lo no SISREG, independente se existe ou não prestador regulado e acompanhar a tramitação até que o exame seja efetivamente agendada e informar a Requerente.

[REDACTED]  
[REDACTED]  
[REDACTED]

[REDACTED]  
[REDACTED]  
[REDACTED]

### **REFERÊNCIA**

FREITAS, Marcos R. G. de; NASCIMENTO, Osvaldo J. M.; FREITAS, Gabriel R. de. Doença de Charcot-Marie-Tooth: estudo clínico em 45 pacientes. **Arq. Neuro-Psiquiatr.**, São Paulo, v. 53, n. 3b, p. 545-551, Sept. 1995. Available from <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-282X1995000400001&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X1995000400001&lng=en&nrm=iso)>. access on 09 Sept. 2019. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X1995000400001>.