

NOTA TÉCNICA 10213

CÂMARA/VARA: 2ª Vara Cível da Infância e Juventude

COMARCA: Belo Horizonte

I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:

IDADE: 10 anos

PEDIDO DA AÇÃO: Somatropina

DOENÇA(S) INFORMADA(S): Pequeno para idade gestacional – Síndrome genética, P051

FINALIDADE / INDICAÇÃO:

REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL: CRM MG-86535

NÚMERO DA SOLICITAÇÃO: 2026.00010213

II – PERGUNTAS DO JUÍZO:

Oficie-se ao Núcleo de Apoio Técnico do Poder Judiciário do Estado de Minas Gerais – NATJUS/TJMG, solicitando a elaboração de Nota Técnica específica sobre o caso dos autos, com base nos relatórios médicos acostados, quanto à eficácia, efetividade, segurança e custo-efetividade do tratamento requerido, à luz das diretrizes da política pública do SUS

R: No caso a despeito de estar descrito na solicitação e no laudo do MPM tratar-se de paciente PIG (pequeno para idade gestacional) no relatório médico está descrito adequado para idade gestacional. No mesmo relatório observamos que paciente é portadora de síndrome genética. A mutação 46,X,t(X;10)(q22;q26) representa um cariótipo com translocação recíproca entre o cromossomo X e o cromossomo 10, especificamente envolvendo a banda q22 do cromossomo X e a banda q26 do

cromossomo 10. A somatropina está disponível no Sistema Único de Saúde (SUS) por meio do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica (CEAF) para tratamento dos pacientes que atendem aos critérios estabelecidos pelos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da Deficiência do Hormônio do Crescimento - Hipopituitarismo e da Síndrome de Turner, revisados e publicados em 2010 e algumas síndromes genéticas. A demanda deve ser encaminhada a SES para avaliação se a síndrome da paciente se encaixa nos protocolos do SUS. A medicação não está disponível no SUS para o uso na Baixa Estatura PIG sem catch-up (BE PIG), mas não se trata de PIG e sim síndrome genética.

1ª gestação materna, gemelar. Nasceu prematura extrema (28 semanas + 6 dias), adequada para a idade gestacional, limitofes - peso: 940g (p17); comprimento: 37 cm (p37).
A irmã (Aline) apresenta encefalopatia crônica não progressiva, puberdade precoce central e hipotireoidismo.
História familiar

puberdade precoce. Sua primeira consulta foi 08/02/2023 (com 6 anos e 11 meses), acompanhada por...
Em acompanhamento no Serviço de Genética Médica do Hospital das Clínicas da UFMG, para investigação de alteração genética em cariótipo (descrito abaixo).
Faz acompanhamento também com Dermatologia do Hospital das Clínicas da UFMG, por quadro de vitiligo. Atualmente em uso de mometasona creme.
Iniciou uso de somatropina em maio/2025, com 9 anos e 2 meses, tendo ganho de estatura relativa maior que 0,5 DP em menos de um ano de tratamento, caracterizando uma boa resposta ao uso do hormônio. Atualmente segue em acompanhamento com endocrinologia pediátrica, com melhora da projeção de altura final e mantendo bloqueio puberal iniciado em janeiro de 2025, com 8 anos e 10 meses.
História progressa
1ª gestação materna, gemelar. Nasceu prematura extrema (28 semanas + 6 dias), adequada para a idade gestacional, limitofes - peso: 940g (p17); comprimento: 37 cm (p37).
A irmã (Aline) apresenta encefalopatia crônica não progressiva, puberdade precoce central e hipotireoidismo.
História familiar

- Mãe sadia. Menarca aos 14 anos. Estatura: 154 cm.
- Pai sadio. Estatura: 176,7 cm.
- Irmã gêmea (Aline), apresenta encefalopatia crônica não progressiva, puberdade precoce central e hipotireoidismo.

III – CONSIDERAÇÕES E RESPOSTAS:

A somatropina está disponível no Sistema Único de Saúde (SUS) por meio do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica (CEAF) para tratamento dos pacientes que atendem aos critérios estabelecidos pelos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da Deficiência do

Hormônio do Crescimento - Hipopituitarismo e da Síndrome de Turner, revisados e publicados em 2010.

A indicação indiscutível e clássica do uso do hormônio do crescimento recombinante, somatropina, é para as crianças com baixa estatura devido à sua falta.

A mutação 46,X,t(X;10)(q22;q26) representa um cariótipo com translocação recíproca entre o cromossomo X e o cromossomo 10, especificamente envolvendo a banda q22 do cromossomo X e a banda q26 do cromossomo 10. O cariótipo 46,X indica que há um total de 46 cromossomos com apenas um cromossomo X visível (o outro cromossomo sexual está envolvido na translocação).

Características gerais das translocações X;10:

As translocações envolvendo o cromossomo X e o cromossomo 10 são raras e podem ocorrer em diferentes contextos clínicos. A localização específica dos pontos de quebra (q22 no X e q26 no 10) determina quais genes podem ser afetados e, conseqüentemente, as manifestações clínicas.

Contextos clínicos possíveis:

Leucemia aguda: Translocações envolvendo o cromossomo 10 podem estar associadas a leucemias agudas. Embora a translocação t(10;11)(p12;q23) que resulta na fusão KMT2A::MLLT10 seja mais comum em leucemia mieloide aguda (LMA) pediátrica, outras translocações envolvendo o cromossomo 10 também foram descritas em malignidades hematológicas. Genes, Chromosomes & Cancer Uma translocação rara t(X;10)(p10;p10) foi relatada em um caso de LMA neonatal. Medical Oncology

Anomalias do desenvolvimento: Translocações envolvendo a região 10q22-q26 podem resultar em deficiência intelectual, dismorfismos faci-

ais, anomalias esqueléticas e outras malformações congênitas, especialmente quando há deleções ou duplicações associadas. *European Journal of Human Genetics*

Significado clínico:

A interpretação clínica desta translocação específica depende de:

- Se a translocação é balanceada ou não balanceada
- Quais genes específicos são interrompidos ou desregulados nos pontos de quebra
- O contexto clínico (malignidade hematológica vs. anomalias congênitas)
- Se há material genético adicional ganho ou perdido

REVISÃO DE LITERATURA (dados compilados)

Controvérsias e considerações – Existem várias limitações e incertezas sobre o uso de somatotropina para crianças com , que devem ser incorporadas nas decisões sobre o tratamento individual de uma criança

- **Eficácia limitada** – A terapia com GH geralmente produz apenas ganhos modestos em altura em comparação com nenhum tratamento (um aumento na altura adulta de aproximadamente 4 a 6 cm), e a altura adulta geralmente estará abaixo da média apesar da terapia há ampla variação interindividual nos resultados de altura, incluindo nenhum aumento na altura adulta para alguns pacientes. **Embora os resultados não sejam facilmente previsíveis, idade avançada, baixa estatura e menor estatura dos pais no início do GH estão correlacionados com menor eficácia.** Quando o tratamento com GH é considerado, é fundamental que o provedor discuta expectativas realistas com a criança e a família.

•Considerações psicossociais – Entre as crianças encaminhadas para tratamento, os pais frequentemente relatam preocupações psicossociais, mas os estudos geralmente mostram autoestima, funcionamento psicossocial e qualidade de vida normais entre a maioria das crianças com BEI. Além disso, vários pequenos estudos falharam em demonstrar uma melhora na qualidade de vida com o tratamento com GH e alguns especularam que o GH poderia plausivelmente ter efeitos psicossociais adversos porque chama a atenção para sua baixa estatura. No entanto, pacientes individuais podem experimentar efeitos psicossociais prejudiciais da baixa estatura, e esforços devem ser feitos para avaliar objetivamente esse fator para cada paciente.

Cargas do tratamento – As cargas do tratamento com GH incluem altos custos e a necessidade de injeções subcutâneas, que normalmente são administradas diariamente por até uma década.

•Nossa abordagem – Sugerimos não tratar crianças com BEI com GH, a menos que haja evidências convincentes que sustentem as preocupações de consequências psicossociais adversas atuais ou futuras relacionadas à baixa estatura (Grau 2C). Essa sugestão pressupõe que os possíveis benefícios psicossociais associados a um incremento modesto no crescimento não superam o custo e a carga para a criança da terapia de longo prazo.

Decisão de tratar — Apesar da aprovação da US Food and Drug Administration, o uso de GH para crianças e adolescentes com BEI permanece controverso. As diretrizes recomendam contra o uso rotineiro de GH para todas as crianças com BEI. Em vez disso, a decisão sobre a administração de GH deve ser feita caso a caso, após uma discussão detalhada com a criança e a família. Isso ocorre porque existem várias limitações e incertezas sobre o uso da terapia com GH para crianças com

BEI. Compreender essas limitações informa uma abordagem pragmática e personalizada para selecionar pacientes para terapia com GH.

- Limitações e incertezas:

- **Existem poucas evidências de que a baixa estatura tenha um efeito prejudicial consistente no funcionamento psicossocial ou físico de um indivíduo.**

A evidência disponível sugere apenas uma eficácia modesta para o tratamento com GH em crianças e adolescentes com BEI, que deve ser ponderada contra os potenciais efeitos adversos fisiológicos, psicossociais e/ou financeiros do tratamento.

- Existe uma variabilidade interindividual substancial na capacidade de resposta ao GH entre crianças com BEI, e algumas crianças provavelmente não respondem ao tratamento. Além disso, é difícil prever a capacidade de resposta ao tratamento com GH para crianças baixas típicas devido à heterogeneidade clínica e molecular da condição, critérios inconsistentes usados para a definição de BEI e doses variáveis de tratamento com GH usadas em ensaios clínicos . **Ensaios clínicos tendem a inscrever crianças com baixa estatura mais grave, portanto, a resposta de crescimento relatada pode não ser generalizável para a baixa estatura menos grave observada em uma população clínica.**

Assim, ainda hoje pela literatura, a indicação do tratamento com GH na BEI permanece controversa e mais estudos devem ser estimulados na tentativa de responder a questões ainda pendentes sobre o crescimento, a puberdade e a resposta ao tratamento em crianças BEI já que não existe necessariamente doença a ser corrigida. É necessário considerar as nossas diferenças populacionais e aceitar o desafio da biodiversidade.

O papel da medicina é assegurar que as crianças adquiram todas as capacidades que lhe permitam competir “normalmente” na sociedade e não transformá-las em “iguais” competidores. Uma vez que não está demonstrado, que uma maior estatura esteja necessariamente associada a modificações positivas na qualidade de vida. Intervenções não hormonais de natureza psicológica e reforço de medidas de suporte constitui um marco fundamental na abordagem destas crianças e famílias. Embora há uma atribuição, ora pela comunidade científica, ora pela sociedade em geral, de associação entre crianças de baixa estatura com maior prejuízo social e diminuição das capacidades individuais, trata-se de suposição, não cientificamente.

IV – CONCLUSÃO

- ✓ A medicação está disponível no SUS para Hipopituitarismo e na Síndrome de Turner e algumas síndromes genéticas, **no caso em tela paciente portador de síndrome genética em investigação.**
- ✓ A medicação não está disponível no SUS para o uso na Baixa Estatura PIG sem catch-up (BE PIG), mas no caso em tela existe uma síndrome genética a ser avaliada. No relatório médico está descrito adequado para idade gestacional.
- ✓ A demanda deve ser encaminhada a SES para avaliação se a síndrome da paciente se encaixa nos protocolos do SUS. A medicação não está disponível no SUS para o uso na Baixa Estatura PIG sem catch-up (BE PIG), mas não se trata de PIG e sim de síndrome genética.

V – REFERÊNCIAS:

- 1) Longui CA. Uso de GH em pacientes com baixa estatura idiopática. Arq Bras Endocrinol Metab 2008; 52(5):750-6. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/abem/v52n5/06.pdf>
- 2) Secretaria de Atenção à Saúde Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Portaria conjunta nº 28, de 30 de novembro de 2018. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Deficiência do Hormônio de Crescimento - Hipopituitarismo. Brasília, 2018. Disponível em: <http://portalarquivos2.saude.gov.br/images/pdf/2018/dezembro/14/PCDT-Deficiencia-do-Hormonio-de-Crescimento-Hipopituitarismo.pdf>.
- 3) Raposo F, Oliveira MJ, Cardoso H, Borges T. Uso de Hormona de Crescimento em Crianças com Baixa Estatura Idiopática. Acta Pediátrica Portuguesa 2015;46:131-4.
- 4) Boguszewski MCS. Crianças nascidas pequenas para a idade gestacional: necessidade de acompanhamento médico durante todo o período de crescimento, Arq Bras Endocrinol Metab. 2010;54/5.
- 5) Guidelines for Growth Hormone and Insulin-Like Growth Factor-I Treatment in Children and Adolescents: Growth Hormone Deficiency, Idiopathic Short Stature, and Primary Insulin-Like Growth Factor-I Deficiency. Horm Res Paediatr 2016;86:361–97.
- 6) Cohen P, Rogol AD, Deal CL, Saenger P, Reiter E. OJ, Ross L, Chernausek SD, Savage MO, Wit JM on behalf of the 2007 ISS Consensus Workshop participants. Consensus statement on the diagnosis and treatment of children with idiopathic short stature: A summary of the Growth Hormone Research PM Society, the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society, and the European Society for Paediatric Endocrinology Workshop.

J Clin Endocrinol Metab. 2008; 93: 4210–7. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18782877>

7) Grimberg A, DiVall SA, Polychronakos C, Allen DB, Cohen LE, Quintos JB, Rossi WC, Feudtner C, Murad MH, on behalf of the Drug and Therapeutics Committee and Ethics Committee of the Pediatric Endocrine Society. Guidelines for Growth Hormone and Insulin-Like Growth Factor-I Treatment in Children and Adolescents: Growth Hormone Deficiency, Idiopathic Short Stature, and Primary Insulin-Like Growth Factor-I Deficiency. Horm Res Paediatr 2016; 86:361-97. Disponível em: <https://www.karger.com/Article/FullText/452150>.

8) Wannmacher H. Hormônio de Crescimento: Uma Panaceia. ISSN 1810-0791 Vol. 3, nº 8, Brasília, julho 2006. Disponível em: https://www.paho.org/bra/index.php?option=com_docman&view=download&alias=488-hormoniocrescimento-v-3-n-8-2005-8&category_slug=uso-racional-medicamentos-685&Itemid=965.

Literature review current through: **Feb 2023**. This topic last updated: **Feb 27, 2023**. **Authors:** Alan D Rogol, MD, PhD Erick J Richmond, M **Section Editor:** [Mitchell E Geffner, MD](#) **Deputy Editor:** [Alison G Hoppin, MD](#)

9) MLLT10 Rearranged Acute Leukemia: Incidence, Prognosis, and Possible Therapeutic Strategies.

Genes, Chromosomes & Cancer. 2020. Forgione MO, McClure BJ, Yeung DT, Eadie LN, White DL. Review

10) Prognostic Value of Molecular Genetic Measurable Residual Disease (MRD) Monitoring in Pediatric Acute Myeloid Leukemia Expressing KMT2A::MLLT10.

European Journal of Haematology. 2025. Steidel E, Orhan E, Rasche M, et al. Recent

11) Acute Leukemias Harboring KMT2A/MLLT10 Fusion: A 10-Year Experience From a Single Genomics Laboratory.

Genes, Chromosomes & Cancer. 2019. Peterson JF, Sukov WR, Pitel BA, et al.

VI – DATA: 12/06/2026

NATJUS TJMG