

NOTA TÉCNICA

IDENTIFICAÇÃO DA REQUISIÇÃO

CÂMARA/VARA: Camara Única

COMARCA: Camanducaia

I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:

NÚMERO DA SOLICITAÇÃO: 2024.0006019

IDADE: 01 anos

Sexo: Masculino

DOENÇA(S) INFORMADA(S): CID 10 Q87

PEDIDO DA AÇÃO: Procedimento consulta com geneticista

FINALIDADE / INDICAÇÃO: Se a consulta com médico geneticista solicitada é considerada de urgência.

REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL: CRESS 6/22.096CRMMG 25.101, ilegível,

II – PERGUNTAS DO JUÍZO:

Se a consulta com médico geneticista solicitada é considerada de urgência.

III – CONSIDERAÇÕES/RESPOSTAS:

Conforme a documentação apresentada datada de 09/04/2024, 04/06/2024, 27/06/2024, trata-se da criança RLSS, **01 ano e 2 meses com síndrome à esclarecer: fenda labial mediana completa, labio leporino hipotireoidismo e holoproencefalia à ressonância de crânio, com cariótipo normal. Faz acompanhamento médico e tratamento contínuo desde janeiro 2024, com a assistência primária e secundária. Necessita urgente de avaliação médica geneticista, assistência terciária imprescindível para diagnóstico, para minimizar os danos causados pela enfermidade, os quais poderão ser irreversíveis. O Município de Itapeva respondeu em 04/06/2024 que atendimento médico geneticista não é fornecido por esta unidade pelo município.**

As anomalias congênitas são um grupo de alterações estruturais ou funcionais que ocorrem durante a vida intrauterina e que podem ser detectadas antes, durante ou após o nascimento. Podem afetar diversos órgãos e sistemas do corpo humano e são causadas por um ou mais

fatores genéticos, infecciosos, nutricionais e ambientais, podendo ser resultado de uma combinação desses fatores. As anomalias congênitas são consideradas estruturais ou morfológicas, quando estão relacionadas a problemas em estruturas anatômicas como, por exemplo: fendas labiais e palatinas, defeitos cardíacos, entre outros. Ao nascimento, seu diagnóstico é feito por meio do exame físico completo do indivíduo. Após o nascimento, anomalias funcionais ou de aparecimento tardio podem ser identificadas a partir de testes de Triagem Neonatal (como o teste do pezinho, do olhinho, da orelhinha e do coraçãozinho) e exames complementares, como exames de imagem (ultrassonografia, raios X, tomografia computadorizada e ressonância magnética), exames laboratoriais (testes bioquímicos, sorológicos, imunológicos, entre outros) e exames genéticos (cariótipo, exames genéticos, entre outros).

As síndromes genéticas ou doenças genéticas são aquelas cuja origem é encontrada em mutações do material genético (DNA), que fazem com que algumas células parem de desempenhar suas funções corretamente. Algumas delas podem possuir o caráter hereditário, repassadas de pais para filhos. **Existem três tipos de doenças genéticas:**

- **Monogenéticas** ou mendelianas: Quando apenas um gene é modificado.
- **Multifatorial** ou poligênicas: Quando mais de um gene é atingido e ocorre ainda interferência dos fatores ambientais.
- **Cromossômicas:** Quando os cromossomos sofrem modificações em sua estrutura e número.

A holoprosencefalia é malformação cerebral polimorfa decorrente da clivagem incompleta do prosencéfalo, estando associada a várias anomalias faciais na linha média. O prognóstico varia de acordo com o tipo de malformação que pode estar ligada a problemas genéticos. O reconhecimento, na hora do parto, de um caso previamente insuspeitado de holoprosencefalia, decorre da presença de anomalias faciais, igualmente importante indicador prognóstico para a criança em questão, pois **quanto**

mais graves as alterações faciais presentes, maior é a probabilidade de que a holoprosencefalia seja alobar, que tem baixa perspectiva de sobrevivência. O lábio leporino e a fenda palatina frequentemente ocorrem ao mesmo tempo. Eles são os defeitos congênitos mais comuns do crânio e da face, afetando dois em cada mil bebês onde há uma abertura devido a não união dos tecidos na linha mediana durante a gravidez, que pode se formar no lábio, lábio leporino ou no céu da boca originando a fenda palatina. Tanto fatores ambientais como genéticos podem estar envolvidos na formação de lábio leporino ou fenda palatina. O lábio leporino e a fenda palatina são corrigidos com cirurgia. A época de realização da cirurgia depende da deformidade e do bebê

Hipotireoidismo é uma redução na produção do hormônio da tireoide e em crianças normalmente ocorre quando há um problema estrutural com a glândula tireoide ou se a glândula tireoide estiver inflamada. Os sintomas dependem da idade da criança, mas incluem atraso no crescimento e no desenvolvimento. O diagnóstico se baseia em exames preventivos, exames de sangue e exames por imagem no recém-nascido. O tratamento inclui a administração de terapia de reposição do hormônio da tireoide.

As Doenças Raras (DR) foram classificadas em sua natureza como: de origem genética e de origem não genética. Desta forma, foram elencados dois eixos de DR, sendo o primeiro composto por DR de origem genética: 1-Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, 2-Deficiência Intelectual, 3-Erros inatos do Metabolismo; e o segundo formado por DR de origem não genética. O eixo das anomalias congênitas inclui toda a anomalia funcional ou estrutural do desenvolvimento do feto, decorrente de fator originado antes do nascimento, seja genético, ambiental ou desconhecido, mesmo quando os defeitos não forem aparentes no recém-nascido e só se manifeste mais tarde. Para o eixo II - Doenças Raras de Natureza não Genética - foram propostos os seguintes grupos de causas: 1- Infecciosas, 2- Inflamatórias, 3- Autoimunes, e 4 –

Outras Doenças Raras de origem não Genética .

A organização da atenção no SUS de pacientes com estas condições, deve seguir a lógica de cuidados, produzindo saúde de forma sistêmica, por meio de processos dinâmicos voltados ao fluxo de assistência ao usuário. A assistência ao usuário deve ser centrada em seu campo de necessidades, vistas de forma ampla. No que se refere à atenção especializada em DR, serão propostos Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras como componentes estruturantes complementares à Rede de Atenção à Saúde de modo a garantir:

- a) **Estruturação da atenção de forma integrada e coordenada em todos os níveis, desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento (baseado em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas), apoio até a resolução, seguimento e reabilitação.**
- b) **Acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos;**
- c) **Acesso à informação e ao cuidado;**
- d) **Aconselhamento Genético (AG), quando indicado.**

Os Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras serão componentes da Rede de Atenção à Saúde, na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, e deverão oferecer assistência especializada e integral, prestada por equipe multidisciplinar e interdisciplinar. Serão responsáveis por ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las e seus familiares, de acordo com eixos assistenciais, sendo o primeiro composto por Doenças Raras de origem genética: I: 1 - Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, I: 2 - Deficiência Intelectual e I: 3 - Erros Inatos do Metabolismo, e o segundo composto por Doenças Raras não Genéticas: II: 1- Infeciosas, II: 2- Inflamatórias, II: 3- Autoimunes, e II: 4- Outras Doenças Raras de origem não Genética

Na organização do SUS, esta avaliação se dá por meio de consulta na especialidade de genética, chamada de consulta W, cuja pedido é gerado e encaminhado a uma central de regulação/marcação de consultas de acordo com a microcentro da região. Na organização do Sistema de Saúde de Minas Gerais, o município de Itapeva pertence a macrocentro norte cujo o modelo de Atenção às Condições Crônicas, contempla desde a organização dos serviços de Atenção Primária, passando pela Atenção Especializada e Hospitalar a fim de promover um melhor serviço para a sociedade e gerar mais valor para a população. As demandas de consultas com especialistas nos hospitais referência são incluídas em uma fila única do SUS, possibilitando que os procedimentos que não são considerados de urgência ou emergência sejam feitos com mais transparência e agilidade, o que não se trata do caso em tela.

Conclusão: trata-se de criança 01 ano e 2 meses com síndrome à esclarecer: fenda labial mediana completa, labio leporino hipotireoidismo e holoproencefalia à ressonância de crânio, com cariótipo normal. Faz acompanhamento médico e tratamento contínuo desde janeiro 2024, com a assistência primária e secundária. **Necessita urgente de avaliação médica geneticista, assistência terciária imprescindível para diagnóstico, para minimizar os danos causados pela enfermidade, os quais poderão ser irreversíveis. O Município de Itapeva respondeu em 04/06/2024 que atendimento médico geneticista não é fornecido por esta unidade pelo município.**

As anomalias congênitas são um grupo de alterações estruturais ou funcionais que ocorrem durante a vida intrauterina e que podem ser detectadas antes, durante ou após o nascimento. Podem afetar diversos órgãos e sistemas do corpo humano e são causadas por um ou mais fatores genéticos, infecciosos, nutricionais e ambientais, podendo ser resultado de uma combinação desses fatores. Ao nascimento, seu diagnóstico é feito por meio do exame físico completo do indivíduo.

Após o nascimento, anomalias funcionais ou de aparecimento tardio podem ser identificadas a partir de testes de Triagem Neonatal (como o teste do pezinho, do olhinho, da orelhinha e do coraçãozinho) e exames complementares, como exames de imagem (ultrassonografia, raios X, tomografia computadorizada e ressonância magnética), exames laboratoriais (testes bioquímicos, sorológicos, imunológicos, entre outros) e exames genéticos (cariótipo, exames genéticos, entre outros).

As síndromes genéticas são aquelas cuja origem é encontrada em mutações do material genético (DNA), que fazem com que algumas células parem de desempenhar suas funções corretamente.

A holoprosencefalia é malformação cerebral polimorfa decorrente da clivagem incompleta do prosencéfalo, estando associada a várias anomalias faciais na linha média. O prognóstico varia de acordo com o tipo de malformação que pode estar ligada a problemas genéticos. A presença de anomalias faciais, igualmente importante indicador prognóstico para a criança em questão, pois quanto mais graves as alterações faciais presentes, maior é a probabilidade de que a holoprosencefalia seja alobar, que tem baixas perspectiva de sobrevivência. O lábio leporino e a fenda palatina frequentemente ocorrem ao mesmo tempo. Eles são os defeitos congênitos mais comuns do crânio e da face, onde há uma abertura devido a não união dos tecidos na linha mediana durante a gravidez, que pode se formar no lábio, lábio leporino ou no céu da boca originando a fenda palatina. Tanto fatores ambientais como genéticos podem estar envolvidos na formação de lábio leporino ou fenda palatina. São corrigidos com cirurgia. A época de realização da cirurgia depende da deformidade e do bebê

Hipotireoidismo é uma redução na produção do hormônio da tireoide e em crianças normalmente ocorre quando há um problema estrutural com a glândula tireoide ou se a glândula tireoide estiver inflamada. Os sintomas dependem da idade da criança, mas incluem atraso no crescimento e no desenvolvimento. O diagnóstico se baseia em

exames preventivos, exames de sangue e exames por imagem no recém-nascido. **O tratamento inclui a administração de terapia de reposição do hormônio da tireoide.**

As Doenças Raras (DR) foram classificadas em sua natureza como: de origem genética e de origem não genética. Desta forma, foram elencados dois eixos de DR, sendo o primeiro composto por DR **de origem genética: 1-Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, 2-Deficiência Intelectual, 3-Erros inatos do Metabolismo;** e o segundo formado por DR de origem não genética. **O eixo das anomalias congênitas inclui toda a anomalia funcional ou estrutural do desenvolvimento do feto, decorrente de fator originado antes do nascimento, seja genético, ambiental ou desconhecido, mesmo quando os defeitos não forem aparentes no recém-nascido e só se manifeste mais tarde.**

A organização da atenção no SUS de pacientes com estas condições, deve seguir a lógica de cuidados, produzindo saúde de forma sistêmica, por meio de processos dinâmicos voltados ao fluxo de assistência ao usuário. A assistência ao usuário deve ser centrada em seu campo de necessidades, vistas de forma ampla em Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência de modo a garantir:

- a) Estruturação da atenção de forma integrada e coordenada em todos os níveis,** desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento (baseado em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas), apoio até a resolução, seguimento e reabilitação.
- b) Acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos;**
- c) Acesso à informação e ao cuidado;**
- d) Aconselhamento Genético (AG), quando indicado.**

Na organização do SUS, esta avaliação se dá por meio de consulta na especialidade de genética, chamada de consulta W, cuja pedido é gerado e encaminhado a uma central de regulação/marcação de consultas de acordo com a microcentro da região. Na organização do Sistema de Saúde de Minas Gerais, o município de Itapeva pertence a

macrocentro norte cujo o modelo de Atenção às Condições Crônicas, contempla desde a organização dos serviços de Atenção Primária, passando pela Atenção Especializada e Hospitalar a fim de promover um melhor serviço para a sociedade e gerar mais valor para a população. As demandas de consultas com especialistas nos hospitais referência são incluídas em uma fila única do SUS, possibilitando que os procedimentos que não são considerados de urgência ou emergência sejam feitos com mais transparência e agilidade, o que não se trata do caso em tela.

Desta forma, não existe solicitação de procedimento diverso, não contemplado pelo SUS, que requeira avaliação de, imprescindibilidade, indicação, substituição ou não pelo NATJUS, mas necessidade de melhor articulação de fluxos, competência esta, do gestor de saúde, no caso o município de Itapeva de gestão plena do SUS, que assim tem a obrigação de dispor das condições para a prestação deste serviço em rede, que entretanto não é de urgência e emergência.

IV – REFERÊNCIAS:

Ministério da saúde. Anomalias congênitas. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/a/anomalias-congenitas>

Lamego IS, Barbosa-Coutinho LM. Holoprosencefalia estudos de casos. **Arq Neuropsiquiatr.** 1994;52(4):523-9. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/anp/a/9yppT9RXwzmq5MDsWSCGw/?format=pdf>

Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS. Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014. Brasília, 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf

V – DATA: 05/08/2024

NATJUS – TJMG