



## Tribunal de Justiça do Estado de Minas Gerais

Rua Goiás, nº 253, 8º andar, sala 801, Centro  
Belo Horizonte – MG CEP 30190-030

---

### RESPOSTA TÉCNICA

#### IDENTIFICAÇÃO DA REQUISIÇÃO

**SOLICITANTE:** MM. Juiz de Direito Dr. Morvan Rabêlo de Rezende

**PROCESSO Nº.:** 50042986220198130707

**CÂMARA/VARA:** Unidade Jurisdicional dos Juizados Especiais de Varginha

**COMARCA:** Varginha

**I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:**

**REQUERENTE:** não consta na solicitação

**IDADE:** 20

**PEDIDO DA AÇÃO:** Medicamento PRIMOGINA

**DOENÇA(S) INFORMADA(S):** Q529

**FINALIDADE / INDICAÇÃO:** Como opção terapêutica substituta à opção terapêutica disponível na rede pública - SUS

**REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL:** CRMMG 17548

**NÚMERO DA SOLICITAÇÃO:** 2020.0001714

#### II – PERGUNTAS DO JUÍZO:

A parte autora é portadora da síndrome "Gene NR5A1" e artrite psorásica. Foi prescrito o medicamento PRIMOGINA.

Há indicação para o tratamento da moléstia? É fornecido pelo SUS e em caso positivo, com indicação para a moléstia?

Se não, existe alternativa terapêutica? Está na relação de Medicamentos do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica entre os medicamentos de alto custo que são disponibilizados pela Secretaria de Saúde de Minas Gerais?

#### III – CONSIDERAÇÕES/RESPOSTAS:

Na literatura são descritas alterações no gene NR5A1 46,XY associadas à Distúrbio da Diferenciação do Sexo, anorquia bilateral, amenorréia primária, falência ovariana precoce, hipospádia, infertilidade masculina, e alguns



## Tribunal de Justiça do Estado de Minas Gerais

Rua Goiás, nº 253, 8º andar, sala 801, Centro  
Belo Horizonte – MG CEP 30190-030

---

casos de tumores adrenais e endometrioses

O termo Distúrbio da Diferenciação do Sexo (DDS) caracteriza-se pelo desenvolvimento genital ou gonadal incompleto ou desordenado. Os DDS com cariótipo 46,XY são caracterizados por genitália externa ambígua ou feminina, em alguns casos com gônadas disgenéticas, e presença ou ausência de derivados de Müller. Os mais frequentes são a insensibilidade androgênica, deficiência da 5-alfa-redutase tipo 2, disgenesia gonadal e DDS ovário-testicular. Vários são os genes que participam dos processos de determinação e diferenciação do sexo. **Alterações no gene NR5A1, que codifica o fator de transcrição SF- 1, é responsável por diferentes fenótipos de DDS.** A proteína SF-1 é expressa principalmente em tecidos esteroidogênicos (gônadas, adrenais e placenta), nas células de Sertoli, nas células de Leydig e nos ovários; é o principal regulador do metabolismo do colesterol nas células esteroidogênicas. Além disso, regula a atividade de outros genes, como os CYPs, HSD3B, StAR, SOX9, DAX1, entre outros. Na literatura, sabia-se que o gene NR5A1 tinha uma importante participação na formação e manutenção na gônada masculina, os testículos. Os pesquisadores tinham conhecimento de que esse mesmo gene interferia nas glândulas adrenais. As adrenais ficam acima dos rins e são responsáveis pela produção de vários hormônios esteróides, principalmente o cortisol.

As primeiras mutações desse gene, encontradas em pacientes do sexo masculino, foram associadas à insuficiência adrenal. Isso fez com que os estudos fossem conduzidos por esse caminho. Entretanto, os casos europeus e um caso brasileiro deram um novo rumo às pesquisas mostrando que a alteração da glândula adrenal ocorria em homens e mulheres; e a gonadal, só em homens. As pesquisas mostram que a alteração gonadal pode também ocorrer em mulheres.



## Tribunal de Justiça do Estado de Minas Gerais

Rua Goiás, nº 253, 8º andar, sala 801, Centro  
Belo Horizonte – MG CEP 30190-030

### Tratamento

A forma mais precoce de falência ovariana é a menina não desenvolver a puberdade. Nesses casos, em vez de ovários ela tem gônadas disgenéticas, que são formadas apenas por um tecido fibroso e não funcionam. Outra possibilidade é a de haver puberdade e, após um período de menstruações regulares ou irregulares, a menstruação desaparecer. O primeiro caso é chamado de amenorréia primária e o segundo, de amenorréia secundária. Pode acontecer ainda de a mulher passar pela fase da puberdade, menstruar, mas não engravidar. Há dosagens hormonais específicas que mostram que o ovário está em falência. O gene NR5A1 está agora entre as causas genéticas de menopausa precoce.

### **IV – CONCLUSÕES:**

- ✓ Trata-se de doença rara com poucos casos descritos na literatura, dessa forma não existem dados que possam comparar alternativas terapêuticas
- ✓ Primogyna® (valerato de estradiol) é um medicamento cuja substância ativa se destina à reposição hormonal feminina (reposição estrogênica), aliviando os sintomas associados à menopausa.
- ✓ A doença Síndrome "Gene NR5A1" pode ocorrer em paciente do sexo masculino (XY) ou sexo feminino (XX). Na solicitação não consta o nome e/ou sexo do paciente. Consta CID Q529 que refere-se ao sexo feminino
- ✓ De acordo com que está disponível na literatura o tratamento solicitado é adequado para patologia caso o(a) paciente em tela seja do sexo feminino
- ✓ Outros medicamentos que tenham como princípio ativo valerato de estradiol 2 mg estão indicados para o tratamento e não somente Primogyna® que é uma marca



## **Tribunal de Justiça do Estado de Minas Gerais**

Rua Goiás, nº 253, 8º andar, sala 801, Centro  
Belo Horizonte – MG CEP 30190-030

---

### **V – REFERÊNCIAS:**

Portal da Anvisa

Portal da UNICAMP

Portal Doenças Raras

**Vi – DATA:** 12/02/2020

NATJUS - TJMG