



Tribunal de Justiça do Estado de Minas Gerais

Av. Augusto de Lima, 1549, 3º andar, sala P-358, Fórum Lafayette
Belo Horizonte – MG CEP 30190-002

RESPOSTA TÉCNICA

IDENTIFICAÇÃO DA REQUISIÇÃO

SOLICITANTE: MM. Juiz de Direito Dr. Vinicius Gomes de Moraes

PROCESSO Nº.: 0145180203864

CÂMARA/VARA: 1UJ 1JD

COMARCA: Juiz de Fora

I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:

REQUERENTE: FJO

IDADE: 39

PEDIDO DA AÇÃO: painel genético para esclerose lateral amiotrófica

DOENÇA(S) INFORMADA(S): Esclerose Lateral Amiotrófica

FINALIDADE / INDICAÇÃO: teste diagnóstico

REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL: CRMMG 68289

NÚMERO DA SOLICITAÇÃO: 2019 . 724

II – PERGUNTAS DO JUÍZO:

1) Existe alguma evidência científica de que o exame solicitado apresente resultado superior aos disponibilizados pelo SUS? **Não**

2) Sendo afirmativa a resposta acima o quadro apresentado pelo autor subsidia a indicação? **Resposta anterior negativa**

3) Agradecemos qualquer informação complementar a critério desse nobre órgão.

III – CONSIDERAÇÕES/RESPOSTAS:

A doença dos neurônios motores (DNM), também conhecida como esclerose lateral amiotrófica (ELA), é uma desordem neurodegenerativa fatal e incomum do sistema motor em adultos. Tem incidência mundial entre 1,5 e 2,5 por 100.000 pessoas-ano, ocorrendo ao longo da vida adulta, com o pico de incidência entre os 50 e os 75 anos de idade, sendo mais frequente nos homens na proporção de 3:2. Tem como os únicos fatores de risco estabelecidos sendo idade e histórico familiar. Embora sua etiologia seja desconhecida, as evidências atuais sugerem que



Tribunal de Justiça do Estado de Minas Gerais

Av. Augusto de Lima, 1549, 3º andar, sala P-358, Fórum Lafayette
Belo Horizonte – MG CEP 30190-002

múltiplos fatores de interação contribuem para a lesão dos neurônios motores (NM) tais como: a alteração genética de expansão repetitiva do hexanucleotídeo patológico em C9ORF72; o estresse oxidativo e a toxicidade glutamatérgica. Historicamente, a ELA foi identificada como uma síndrome clínica distinguível de outras doenças do NM, com base na localização do primeiro sintoma e na extensão em que as células do corno anterior ou os neurônios corticomotores estão inicialmente envolvidos.

Acredita-se que, **por ocasião do primeiro sintoma, mais de 80% dos NM já tenham sido perdidos**. Os sintomas são diversos e desafiadores para o paciente e o clínico. **O quadro clínico da ELA reflete a perda de neurônios do sistema motor do córtex ao corno anterior da medula. Os sinais físicos desse distúrbio incluem achados de ambos NM superiores (NMS) e NM inferiores (NMI). A disfunção sensitiva é incompatível com o diagnóstico de ELA, a não ser que faça parte de um distúrbio subjacente. Os achados físicos correlacionam-se com as diferentes topografias da degeneração dos núcleos motores: bulbar, cervical ou lombar, sendo os sinais e sintomas reunidos em dois grupos:**

- resultantes diretos da degeneração motoneuronal: fraqueza e atrofia, fasciculações e câibras musculares, espasticidade, disartria, disfagia, dispneia e labilidade emocional;
- resultantes indiretos dos sintomas primários: distúrbios psicológicos, distúrbios de sono, constipação, sialorreia, espessamento de secreções mucosas, sintomas de hipoventilação crônica e dor.

O diagnóstico é clínico com base na presença de sinais de comprometimento dos NMI e NMS concomitantes em diferentes regiões, sempre associado a progressão da doença sem sinais sensitivos e na ausência de explicação alternativa. Não há um único teste diagnóstico no momento que possa confirmar ou excluir totalmente o diagnóstico de ELA. Assim os médicos **baseiam-se na**



Tribunal de Justiça do Estado de Minas Gerais

Av. Augusto de Lima, 1549, 3º andar, sala P-358, Fórum Lafayette
Belo Horizonte – MG CEP 30190-002

história clínica e no exame, apoiados por estudos de eletrodiagnóstico, e achados negativos de estudos de imagem e de laboratório:

- **Biopsia dos músculo** envolvidos mostrando **sinais de denervação;**
- **Cretininafosfoquinase (CK) sérica pouco elevada**, mas não aos níveis dos autos valores encontrados nas DMP;
- Hemograma, Função renal, Função hepática e e tempo de protrombina dentro da normalidade;
- **Ressonância magnética (RM) de encéfalo e junção craniocervical com ausência de lesão estrutural** que expliquem os sintomas;
- **ENMG dos 4 membros com denervação em mais de um segmento, atividade espontânea do músculo normal em repouso; redução do número de unidades motoras sobre controle voluntário e neurocondução motora e sensitiva normais.**

O diagnóstico da ELA é evidente nos pacientes com longa evolução da doença com sinais e sintomas generalizados; e é provável quando há sinais de comprometimento do NMI e NMS em uma região ou sinais de comprometimento do NMS em uma ou mais regiões associados à evidência de denervação aguda na ENMG em dois ou mais segmentos. Nos estágios iniciais da doença, em que pode haver sinais mínimos de disfunção dos NMS e NMI, a ELA pode ser confundida com outras condições clínicas, inclusive outras doenças do neurônio motor como a esclerose lateral primária, atrofia muscular progressiva, atrofia muscular espinhal, atrofia muscular espinobulbar. **Não existe até o momento intervenção terapêutica ou médica que possa curar ou mesmo interromper a progressão da ELA. O foco do tratamento da ELA é na terapia sintomática, reabilitadora e paliativa, com o objetivo geral de otimizar a qualidade de vida e inclui abordagem de suporte respiratório com treinamento muscular inspiratório, suporte ventilatório e uso de drogas.**



Tribunal de Justiça do Estado de Minas Gerais

Av. Augusto de Lima, 1549, 3º andar, sala P-358, Fórum Lafayette
Belo Horizonte – MG CEP 30190-002

Painel genético para ELA consiste no sequenciamento do painel de genes. Variantes patogênicas nestes genes estão associadas à série de fenótipos de Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) [PHE PS105400]. Segundo a literatura a análise de sequenciamento completo da região codificante do gene SOD1 pode explicar até 20%, do gene FUS até 4%, do gene TARDBP até 4%, e do gene C9ORF72 até 30% dos casos positivos para esta doença. Dessa forma o painel genético por si só não faz diagnóstico da doença. Somente em alguns sub-tipos e não atinge 100% de certeza. O diagnóstico é clínico. **A realização dos testes moleculares pode confirmar diagnóstico clínico em pacientes que já manifestam a doença; vale a pena lembrar que por ocasião do primeiro sintoma, mais de 80% dos NM já tenham sido perdidos e a confirmação através do painel genético (caso confirme) não muda o curso da doença.**

Aproximadamente 90% dos casos de ELA são esporádicos, ou seja, não se observa recorrência familiar da doença, ao passo que os 10% restantes são familiares e podem apresentar padrão de herança autossômico dominante ou recessivo. Entre as formas familiares, destaca-se a ELA do tipo 8, que tem início entre a quarta e a quinta décadas de vida e apresenta, em geral, progressão lenta. Caracterizada por herança dominante, é causada por mutação no gene VAPB (VAMP – associated protein B and C), localizado no cromossomo 20 (em 20q13.32). A realização dos testes moleculares pode confirmar diagnóstico clínico em pacientes que já manifestam a doença, o benefício do exame para indivíduos assintomáticos, parentes adultos de afetados, deve ser analisado individualmente em entrevista com um geneticista. Alguns laboratórios , inclusive o da USP, por norma não realizar este exame em crianças assintomáticas. Uma vez que somente 10% de ELA tem recorrência familiar não tem indicação para aconselhamento genético familiar .



Tribunal de Justiça do Estado de Minas Gerais

Av. Augusto de Lima, 1549, 3º andar, sala P-358, Fórum Lafayette
Belo Horizonte – MG CEP 30190-002

Observamos que apesar de trata-se de doença neurológica e exame altamente especializado o médico solicitante não apresenta especialidade registrada no CRM-MG.

IV – CONCLUSÕES:

□ **O diagnóstico é clínico com base na presença de sinais de comprometimento dos NMI e NMS; ou seja avaliação clínica e não testes diagnósticos como painel genético**

□ Painel genético é capaz de identificar alguns subtipos ,da doença mas não confirma diagnóstico em todos casos

□ **Aproximadamente 90% dos casos de ELA são esporádicos, ou seja, não se observa recorrência familiar da doença; não sendo adequado o exame para aconselhamento genético**

IV – REFERÊNCIAS:

1) Ng L, Khan F, Young CA, Galea M. Symptomatic treatments for amyotrophic lateral sclerosis /motor neuron disease. **Cochrane Database of Systematic Reviews**. Online Publication Date: January 2017. Disponível em: <http://cochranelibrary-wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD011776.pub2/full>.

2) Protocolo clínico e diretriz terapêutica da esclerose lateral aminotrófica. Ministério da Saude Secretaria de Atenção a Saúde Portaria nº 1151 11 de novembro de de 2015. Disponível em: <http://portalarquivos.saude.gov.br/images/pdf/2016/maio/20/Portaria-SAS-MS---1151--de-11-de-novembro-de-2015.pdf>.

V – DATA: 18/02/2019

NATJUS - TJMG