

**NOTA TÉCNICA 3053****IDENTIFICAÇÃO DA REQUISIÇÃO**

**SOLICITANTE:** MM. JUIZ de Direito Dr. Vinícius Pereira de Paula

**PROCESSO Nº.:**50025515020228130003

**CÂMARA/VARA:** 1ª Vara Cível, Criminal e da Infância e Juventude

**COMARCA:** Abre-Campo

**I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:**

**REQUERENTE:** DVCN

**IDADE:** 10 anos

**PEDIDO DA AÇÃO:** Aparelho de tosse

**DOENÇA(S) INFORMADA(S):** G713

**FINALIDADE / INDICAÇÃO:** A paciente, 10 (dez) anos de idade, é portadora de Miopatia Mitocondrial. Segundo a inicial e o relatório médico, necessita com urgência do aparelho COUGH ASSIST E70, bem como de um circuito (traqueia + máscara) para auxiliar no tratamento da tosse. A ausência do tratamento com o aparelho e material em questão, pontua a parte autora, poderá ocasionar risco de morte.

**REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL:** CRMMG-68246

**NÚMERO DA SOLICITAÇÃO:** 2022.0003053

**II – PERGUNTAS DO JUÍZO:**

Solicita informações técnicas acerca dos medicamentos/procedimentos postulados, bem como de sua pertinência em relação à patologia existente, tratamento prescrito e competência administrativa para a sua disponibilização, além da (in)existência de alternativas terapêuticas oferecidas pelo SUS viáveis diante do quadro clínico apresentado, no prazo de 05 (cinco) dias.

### **III – CONSIDERAÇÕES/RESPOSTAS:**

As miopatias mitocondriais (MMs) são um grupo heterogêneo de distúrbios que comprometem a cadeia respiratória do DNA. As queixas mais comuns de portadores desse mal são as seguintes: intolerância aos exercícios, fadiga muscular a pequenos esforços, fraqueza muscular, taquicardia e dificuldade para respirar. Busca-se, por meio deste estudo, discutir tópicos da avaliação funcional e das orientações fisioterapêuticas fornecidas a uma mulher portadora de miopatia mitocondrial. Trata-se da paciente E. M., 29 anos, sexo feminino, com quadro sugestivo de MM, que se queixa de dores e fraqueza muscular nos membros superiores e inferiores. Submetida ao teste de força máxima isométrica por dinamometria manual, demonstrou diminuição de força muscular dos grupos avaliados e passou por prova de função pulmonar. A intervenção proposta visou à manutenção do quadro funcional, com expectativa de pequena melhora em alguns parâmetros e diminuição da intensidade e do número de queixas relatadas pela paciente, afetando, assim, sua qualidade de vida.

A primeira descrição de um paciente com miopatia mitocondrial e deficiência na função da cadeia respiratória foi realizada por Luft et al. há 40 anos. Estudos subsequentes realizados relataram uma combinação de métodos bioquímicos e morfológicos para identificar pacientes com distúrbios mitocondriais.

Oftalmoplegia externa crônica progressiva (OECP) é uma distúrbio caracterizada por paralisia lentamente progressiva dos músculos extra-oculares. Os pacientes geralmente apresentam ptose palpebral superior progressiva, simétrica, bilateral, seguida de OECP meses ou anos mais tarde. Músculos ciliares e da íris não são envolvidos. A OECP é a manifestação mais frequente das miopatias mitocondriais. OECP em associação com mutações do DNA mitocondrial (mtDNA) pode ocorrer na ausência de qualquer outro sinal clínico, mas também está associado com fraqueza esquelética.

Na miopatia mitocondrial ocorre aumento do número de mitocôndrias na fibra muscular, aumento do tamanho ou a existência de inclusões cristalinianas anormais nestas mitocôndrias. O exame histoquímico revela um padrão de cores nas fibras musculares que resulta do acúmulo de mitocôndrias aumentadas de tamanho. Ao exame de mancha tricômica as fibras se coram de azul, enquanto as mitocôndrias da periferia se coram de vermelho forte, tendo o aspecto " Ragged red fibers".

A OECP pode ser classificada em três entidades: a distrofia muscular óculo-faríngea, a síndrome de Kearns-Sayre e a miopatia ocular pura.

Na distrofia muscular óculo-faríngea a OECP está associada a disfagia. O início é na quinta década de vida e a herança é autossômica dominante. A disfagia é proeminente, sendo a alimentação feita através de sonda nasogástrica nos estágios finais da moléstia. Há importante comprometimento da musculatura inervada pelo trigêmeo e pelos pares bulbares e ptose palpebral bilateral. Há com o decorrer da doença o comprometimento da musculatura das cinturas (escapular e pélvica). A creatinofosfoquinase (CPK) é normal, a eletroneuromiografia e a biópsia de músculo mostram um padrão miopático. Casos com paresia palatal têm melhora de seus sintomas com elevadores palatais. Não há medicação específica para esse tipo de enfermidade.

A síndrome de Kearns-Sayre (SKS) é de herança materna e inicia-se normalmente antes dos 15 anos de idade. Entidade caracterizada por tríade clínica: oftalmoplegia externa progressiva, degeneração pigmentar de retina e defeitos cardíacos de condução. Geralmente a ptose palpebral superior é a primeira manifestação seguida de oftalmoplegia, retinite atípica e bloqueios na condução cardíaca. A retinite é atípica pois raramente leva a déficit da acuidade visual. Os defeitos de condução são graves e por vezes requerem o uso de marcapassos cardíacos. Outras associações incluem surdez neurossensorial, baixa estatura, retardo da maturação sexual e comprometimento cerebelar e vestibular. A proteína do líquido cefalorraquidiano está geralmente elevada acima de 100mg/

100ml. A biópsia muscular mostra, à microscopia óptica fibras do tipo "ragged red" sendo que na microscopia eletrônica aparecem alterações mitocondriais e mais recentemente têm sido demonstradas deleções do DNA mitocondrial. Não há medicação específica para esta entidade.

A miopatia ocular pura possui herança autossômica dominante, inicia-se na infância, adolescência ou idade adulta com ptose palpebral superior, seguida de oftalmoplegia externa progressiva bilateral e simétrica que leva, nos estádios finais, a uma impossibilidade de movimentação dos globos oculares. Raramente há diplopia e a fraqueza dos músculos da face e da cintura escapular ocorre em 20% dos casos. Os reflexos tendinosos estão todos hipoativos e a musculatura ocular intrínseca está sempre preservada. Não há medicação específica para esta moléstia.

O Cough Assist tem por objetivo suporte ventilatório, é um equipamento de fácil manuseio, ajustável em uma série de programações, que proporciona uma situação de conforto respiratório para o paciente. Alguns parâmetros para aplicação da técnica: no modo manual/ automático o cuidador controla manualmente o tempo da insuflação e exuflação e da pausa, neste modo é facilmente coordenável a sincronização com a insuflação e tosse do doente; na modalidade automática sua programação de acordo com os parâmetros previamente instituídos pelo cuidador, realiza os ciclos de in-exsuflação e pausa. O aparelho possui os tempos de insuflação, exsuflação e pausa, tais funções só estarão ativadas no modo automático. A aplicação das pressões inspiratória e expiratória que vão de 0 a 60 cm de H<sub>2</sub>O, segundo a literatura é recomendável que seja feita um aumento gradativo das pressões para que aos poucos o doente se adapte as mesmas; os estudos mostram que um valor ideal é de mais ou menos 40 cm de H<sub>2</sub>O. O equipamento não está disponível nos SUS. No SUS está disponível equipamentos de ventilação invasiva e não invasiva dependendo do grau de evolução da doença.

#### **IV – CONCLUSÃO**

- Não existe até o momento intervenção terapêutica ou médica que possa curar ou mesmo interromper a progressão da Miopatia Mitocondrial
- O foco do tratamento da Miopatia Mitocondrial é na terapia sintomática, entre elas o suporte ventilatória
- O aparelho de tosse mecanicamente assistido está bem indicado para o caso em tela

#### **V – REFERÊNCIAS:**

- Utilização do cough assist nas doenças neuromusculares: uma revisão bibliográfica vol. 19, n. 2 issn 2447-2131 João Pessoa, 2019

**VI – DATA:** 13/08/2022

NATS JUS TJMG