NOTA TÉCNICA

IDENTIFICAÇÃO DA REQUISIÇÃO

SOLICITANTE: MM. Juiza de Direito Dra. Simone Torres Pedroso
PROCESSO Nº.: 5022218472022813002
CÂMARA/VARA: Vara da Infância e Juventude e Execuções Penais
COMARCA: Betim

I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:

REQUERENTE: H. A. S.

IDADE: 5 anos

PEDIDO DA AÇÃO: Medicamento

DOENÇA(S) INFORMADA(S):

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

REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL: CRESS 6/5.869; COREN 432.655, CRMMG 29.863, 75.018

NÚMERO DA SOLICITAÇÃO: 2022.0003040

II – PERGUNTAS DO JUÍZO:

Informações técnicas acerca dos procedimentos disponibilizados para o caso como o dos presentes autos,

III – CONSIDERAÇÕES/RESPOSTAS:

Conforme diversas documentações apresentadas no processo, datadas desde 2018 até 2022, com especial destaque para as datas de 15/01/2018, 20/08/2019, 28/12/2020, 29/01/2021, 21/01/2022, trata-se de **criança** HASV, **5 anos**, apresentando **diagnóstico confirmado de síndrome de Joubert, com nistagmo e fixação fugaz e visão subnormal. Solicitado por oftalmologista em 2018, estimulação visual precoce, exames e acompanhamento especializado**. Durante a espera pela consulta com o neuroftalmologista o Centro de Saúde Angola realizou várias visitas ao domicílio da criança para avaliação, entretanto não encontrou a mesma em casa, pois **a criança estuda em horário integral.** Realizou consulta presencial em 01/10/2019 no Centro de Saúde. Posterior teve

consulta com prestador contratualizado neuroftalmologista em 29/01/2021, sendo solicitado novos exames e reavaliação em 6 meses, conforme relato da mãe a Promotoria e da Diretoria de Regulação, Controle e Avaliação da Secretaria Municipal de Saúde de Betim. **Criança aguardando consulta de retorno com neuroftalmologista desde julho de 2021, mantendo atendimento de estimulação visual pela ONG APADEVE, com solicitação de veículo especial para transporte da mesma.** Tem **pedido de transporte especial e estimulação visual. Vale ressaltar que não há acrescentado pedido de estimulação visual feito pelo especialista neuroftalmologista.**

A síndrome de Joubert (**SJ**) é uma **condição genética heterogênea autossómica recessiva, sendo rara do grupo das ciliopatias.** Mais de 20 genes foram identificados relacionados com este fenótipo**. As características clínicas são variadas** e envolvem macrocrania, testa proeminente, sobrancelhas arqueadas, pregas epicantais, ptose, coloboma ocular bilateral, estrabismo, narinas antevertidas, orelhas com implantação baixa e inclinada, eversão do lábio inferior em forma de trapézio e protrusão com movimentos rítmicos da língua, apneia do sono, retinite pigmentar, polidactilia, escoliose, fibrose hepática, rins displásicos e multicísticos. Dentre estas, as principais são **hipotonia, atraso neuropsicomotor, ataxia, apraxia oculomotora, nistagmo e anormalidades respiratórias neonatais**. Do ponto de vista **ocular a apraxia oculomotora é a mais frequente** (80% dos pacientes), seguida de **estrabismo (74%) e nistagmo (72%). Uma minoria de pacientes também apresenta ptose (43%), coloboma coriorretiniano (30%) e atrofia do nervo óptico (22%).** Praticamente **todas as crianças com a SJ apresentam atraso na aquisição das etapas de desenvolvimento associada à deficiência intelectual de gravidade variável.** A linguagem expressiva geralmente é pior do que a receptiva decorrente da apraxia oromotora. Há descrição de alterações do comportamento com traços de espectro do autista e epilepsia.

O diagnóstico SJ se faz a partir da suspeição clínica diante da

presença de hipotonia, ataxia, atraso psicomotor e anormalidades respiratórias neonatais. Para a confirmação é imprescindível a realização de exame por imagem e avaliação genética. Os achados radiológicos mais característicos são alongamento e estreitamento da junção pontomesencefálica, aprofundamento da fossa interpeduncular, espessamento e horizontalização dos pedúnculos cerebelosos superiores, hipoplasia do vérmis e fusão incompleta da região mediana do vérmis que surge com uma fenda sagital superior. As três primeiras alterações são as componentes do **'sinal do dente molar', uma imagem radiológica considerada por alguns autores como patognomónica de SJ**. O **exame neuro-oftalmológico pode mostrar apraxia oculomotora.** Este **conjunto de achados, associado à história familial e características fenotípicas peculiares reforçam o diagnóstico genético clínico da SJ.**

Como há diferentes subtipos fenotípicos que afetam diferentes órgãos, o prognóstico e a mortalidade na SJ são amplamente dependentes da gravidade dos órgãos afetados e extensão e gravidade das alterações respiratórias e sistêmicas. Foi relatado que pacientes com SJ com distrofia retiniana são mais propensos a ter doença renal multicística e, portanto, maior taxa de mortalidade do que pacientes com SJ sem distrofia retiniana. Crianças com SJ são mais propensas a apresentar atraso no desenvolvimento visual e um período amblíope mais longo. A história natural pode ser dividida em **3 desfechos diferentes**: (1) crianças que **morrem antes dos 30 meses**; (2) **crianças que sobrevivem, com severo comprometimento** quanto ao desenvolvimento global; e (3) **crianças que apresentam problema moderado de desenvolvimento**.

Não há cura para SJ. O tratamento é sintomático e deve ser multidisciplinar visando reduzir os sintomas e melhorar a qualidade de vida. Sendo uma doença com grande variação clínica o tratamento é individualizado, dependendo das formas da doença afeta o indivíduo. A genotipagem pode auxiliar no diagnóstico da doença e no monitoramento da trajetória da doença. Por exemplo, como o SJ causado por mutações no

CEP290, AHI1 e INPP5E comumente se manifesta com degeneração da retina, os pacientes afetados devem ter monitoramento regular da saúde da retina. **A caracterização mais precisa dos aspectos da linguagem e do comportamento é essencial para estabelecer prioridades terapêuticas direcionadas às necessidades destes indivíduos.** Pode ser necessário o intercursos de especialistas como nefro, neuro, oftalmologistas para monitorar alterações específicas dos rins, cérebro e olhos resceptivamente e oferecer tratamentos, se disponíveis. Os **programas educacionais, fisioterapia e terapia ocupacional da fala podem melhorar a hipotonia e reduzir o atraso na aquisição das capacidades motoras. O seguimento dos doentes com as formas mais graves deve ser realizado num centro de referência especializado.** Os atrasos no desenvolvimento podem ser tratados com estimulação infantil, terapia ocupacional, fisioterapia e terapia de fala. **O manejo oftalmológico inclui lentes corretivas para os erros de refração e reabilitação neuro-oftalmológica para os distúrbios oculomotores.** Recomenda-se o **monitoramento oftalmológico regular durante todo o período ambliogênico**, que pode durar mais em pacientes com SJ. **A reabilitação neuro-oftálmica por estimulação visual, é um conjunto de técnica que estimulam a capacidade perceptiva visual com estímulos visuais e comportamentais adequados para cada idade. Aborda a capacidade do bebê ou da criança e auxilia na adaptação do ambiente para proporcionar o melhor aprendizado e desenvolvimento global mesmo com a baixa visão. A estratégia de tratamento depende do que cada criança necessita,** começando desde os conceitos básicos como contato visual, movimentação espontânea dos braços, distinção de objetos, figura fundo, onde a terapeuta favorece o ambiente com alto contraste, iluminação (alta ou baixa), sem ruído para ter atenção da criança naquele momento. Tem como **objetivo a utilização adequada da visão auxiliando na adaptação do ambiente para proporcionar o melhor aprendizado, a melhora do desenvolvimento global e da qualidade de**

vida. A **cirurgia é indicada para estrabismo e ptose sintomáticos** dependendo da gravidade e potencial ambliogênico.

No Sistema Único de Saúde (**SUS**) **desde 2008 há previsão de serviços de Habilitação/Reabilitação Visual com estratégias de ações para habilitação e reabilitação visual** devem ser estabelecidas, nos Serviços de Reabilitação Visual, a partir das necessidades particulares de cada indivíduo, de acordo com o impacto da deficiência visual sobre sua funcionalidade, pela atuação de equipe multiprofissional. O oftalmologista na área da baixa visão deve desenvolver trabalho conjunto com equipe de profissionais da área de reabilitação e/ou educação, como, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, assistente social, psicólogo, pedagogo, técnico de orientação e mobilidade com o objetivo de reabilitar/habilitar a pessoa com deficiência visual com vistas a sua inclusão social. Esta politica está ativa inclusive o Ministério da Saúde em parceira coma a Universidade Federal do Maranhão, por meio da Diretoria de Tecnologias na Educação (DTED/UFMA), Universidade Aberta do SUS (UNA-SUS/UFMA) e Grupo SAITE (CNPq/UFMA), está realizando um programa de capacitação, gratuito, à distância para Atenção à Saúde na Reabilitação visual para profissionais de saúde e demais interessados no tema, com início imediato.

Assim não há demanda solicitação de procedimento diverso, não contemplado pelo SUS, que requeira **avaliação de imprescindibilidade, substituição ou não pelo NATJUS**, **mas necessidade melhor articulação de fluxos, competência esta,** como já dito, **do gestor local. Vale lembra que também o SUS conta com serviço de transporte mencionado pelo próprio gestor do caso capaz de garantir o deslocamento da criança.** Conclusão: o caso em tela trata de criança de **5 anos**, com **SJ apresentando nistagmo e fixação fugaz e visão subnormal. Tem solicitação de 2018, pra estimulação visual precoce, exames e acompanhamento especializado**. Em 29/**01/2021** consultou **com prestador contratualizado neuroftalmologista, sendo solicitado**

novos exames e reavaliação em 6 meses. Aguardando consulta de retorno com neuroftalmologista desde julho de 2021, mantendo atendimento de estimulação visual pela ONG APADEVE. Tem **pedido de transporte especial e estimulação visual. Vale ressaltar que não há pedido de estimulação visual feito pelo especialista neuroftalmologista.**

A **SJ** é uma **condição genética heterogênea autossómica recessiva, sendo rara do grupo das ciliopatias.** Mais de 20 genes foram identificados relacionados com este fenótipo**. As características clínicas são variadas**, com destaque para **hipotonia, atraso neuropsicomotor, ataxia, apraxia oculomotora, nistagmo e anormalidades respiratórias neonatais**. Do ponto de vista **ocular a apraxia oculomotora é a mais frequente** (80% dos pacientes), seguida de **estrabismo (74%) e nistagmo (72%). Uma minoria de pacientes também apresenta ptose (43%), coloboma coriorretiniano (30%) e atrofia do nervo óptico (22%).** Praticamente **todas as crianças com a SJ apresentam atraso na aquisição das etapas de desenvolvimento associada à deficiência intelectual de gravidade variável. O diagnóstico SJ se faz a partir da suspeição clínica diante da presença de hipotonia, ataxia, atraso psicomotor e anormalidades respiratórias neonatais. Para a confirmação é imprescindível a realização de exame por imagem** (sinal do dente molar) e **avaliação genética.**

Como há diferentes subtipos fenotípicos que afetam diferentes órgãos, o prognóstico e a mortalidade na SJ são amplamente dependentes da gravidade dos órgãos afetados e extensão e gravidade das alterações respiratórias e sistêmicas. A história natural pode ser dividida em **3 desfechos diferentes**: (1) crianças que **morrem antes dos 30 meses**; (2) **crianças que sobrevivem, com severo comprometimento** quanto ao desenvolvimento global; e (3) **crianças que apresentam problema moderado de desenvolvimento**.

Não há cura para SJ. O tratamento é sintomático e deve ser multidisciplinar visando reduzir os sintomas e melhorar a qualidade de vida. Sendo uma doença com grande variação clínica o tratamento é individualizado, dependendo das formas da doença afeta o indivíduo. Pode ser necessário o intercursos de especialistas como nefro, neuro, oftalmologistas para monitorar alterações específicas dos rins, cérebro e olhos resceptivamente e oferecer tratamentos, se disponíveis. Os **programas educacionais, fisioterapia e terapia ocupacional da fala podem melhorar a hipotonia e reduzir o atraso na aquisição das capacidades motoras. O seguimento dos doentes com as formas mais graves deve ser realizado num centro de referência especializado.** Os atrasos no desenvolvimento podem ser tratados com estimulação infantil, terapia ocupacional, fisioterapia e terapia de fala. **O manejo oftalmológico inclui lentes corretivas para erros de refração e reabilitação neuro-oftalmológica para distúrbios oculomotores.** Recomenda-se o **monitoramento oftalmológico regular durante todo o período ambliogênico**, que pode durar mais no SJ. **A estimulação visual, é um conjunto de técnica que estimulam a capacidade perceptiva visual com estímulos visuais e comportamentais adequados para cada idade. Aborda a capacidade do bebê ou da criança e auxilia na adaptação do ambiente para proporcionar o melhor aprendizado e desenvolvimento global mesmo com a baixa visão. A estratégia de tratamento depende do que cada criança necessita,** começando desde os conceitos básicos como contato visual, movimentação espontânea dos braços, distinção de objetos, figura fundo, onde a terapeuta favorece o ambiente com alto contraste, iluminação (alta ou baixa), sem barulho sonoro para ter atenção da criança naquele momento. **Objetiva a utilização adequada da visão auxiliando na adaptação do ambiente para proporcionar o melhor aprendizado, desenvolvimento global e qualidade de vida.**

No Sistema Único de Saúde (**SUS**) **desde 2008 há previsão de serviços de Habilitação/Reabilitação Visual com estratégias de ações**

para habilitação e reabilitação visual devem ser estabelecidas, nos Serviços de Reabilitação Visual, a partir das necessidades particulares de cada indivíduo, de acordo com o impacto da deficiência visual sobre sua funcionalidade, pela atuação de equipe multiprofissional. O oftalmologista na área da baixa visão deve desenvolver trabalho conjunto com equipe de profissionais da área de reabilitação e/ou educação, como, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, assistente social, psicólogo, pedagogo, técnico de orientação e mobilidade com o objetivo de reabilitar/habilitar a pessoa com deficiência visual com vistas a sua inclusão social. **Assim não há demanda solicitação de procedimento diverso, não contemplado pelo SUS,** que requeira **avaliação de imprescindibilidade, substituição ou não pelo NATJUS**, **mas necessidade melhor articulação de fluxos, competência esta,** como já dito, **do gestor local. Vale lembra que também o SUS conta com serviço de transporte mencionado pelo próprio gestor do caso capaz de garantir o deslocamento da criança.**

IV – REFERÊNCIAS:

1. Wang SF, Kowal TJ, Ning K, Koo EB, Wu YA, Mahajan VB, Sun Y. Review of Ocular Manifestations of Joubert Syndrome. **Genes (Basel).** 2018; 9(12): 605-. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6315342/
2. Joubert Syndrome: Ophthalmological Findings in Correlation with Genotype and Hepatorenal Disease in 99 Patients Prospectively Evaluated at a Single Center. Ophthalmology, 2018; 125(12):1937-52. Disponível: https://www.aaojournal.org/action/showPdf?pii=S0161-6420%2818%2930686-9
3. Sturm V, Leiba H, Menke MN, Valente EM, Poretti EM, Landau K, Boltshauser B. Ophthalmological findings in Joubert syndrome. Eye. 2010; 24: 222-5. Disponível em: https://www.nature.com/articles/eye2009116
4. Messa AA, Nakanami CR, Lopes MCB. Qualidade de vida de crianças com deficiência visual atendidas em Ambulatório de Estimulação Visual Precoce. Arq. Bras. Oftalmol. 2012;75(4):239-42. Disponível em: https://www.scielo.br/j/abo/a/YrCXRbJrH8czcx5FtMQJspf/?format=pdf&lang=pt

5. Universidade Aberta do SUS. Atenção à Saúde na Reabilitação Visual é tema de novo curso da UNA-SUS/UFMA. Pagina institucional. Publicada em Quarta-feira, 13 de julho de 2022 11:56 - Ascom SE/UNA-SUS. Disponível em: https://www.unasus.gov.br/noticia/atencao-a-saude-na-reabilitacao-visual-e-tema-de-novo-curso-da-una-sus-ufma

6. Early visual stimulation services in Brazil a proposal for developing countries. Benjamin Constant. 2022; 28 (64): e286401. Disponível em: http://revista.ibc.gov.br/index.php/BC/article/view/845

7. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saude. Diretrizes de Atenção à Saúde Ocular na Infância: Detecção e Intervenção Precoce para a Prevenção de Deficiências Visuais.Brasília/DF, dezembro de 2013. 40p. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_saude_ocular_infancia.pdf.

8. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro,. Portaria no 3.128 de 24 de Dezembro de 2008. Define que as Redes Estaduais de Atenção à Pessoa com Deficiência Visual sejam compostas por ações na atenção básica e Serviços de Reabilitação Visual. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2008/prt3128_24_12_2008.html

V – DATA:

05/10/2022 NATJUS – TJMG