

NOTA TÉCNICA

IDENTIFICAÇÃO DA REQUISIÇÃO

SOLICITANTE: MM. Juiz de Direito Dr Eliseu Silva Leite Fonseca

PROCESSO Nº.: 50308328420208130433

SECRETARIA: Infância e Juventude

COMARCA: Montes Claros

I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:

REQUERENTE: L. O. P. A.

IDADE: 10 anos

PEDIDO DA AÇÃO: Procedimento Consulta com ortopedista geneticista

DOENÇA(S) INFORMADA(S): CID 10: M85.9

FINALIDADE / INDICAÇÃO: Má formação óssea

REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL: CRMMG 22.140, 54.390, 59.579

NÚMERO DA SOLICITAÇÃO: 2022.0003340

II – PERGUNTAS DO JUÍZO:

a) os medicamentos/insumos/equipamentos/tratamento possuem registro na ANVISA?; b) os medicamentos/insumos/equipamentos/tratamento encontram-se inclusos em listas do SUS?; c) os medicamentos/insumos/equipamentos/tratamento ora vindicados, a despeito de serem registrados na Anvisa e encontrarem-se incluídos nas listas do SUS, encontram previsão para o quadro da parte requerente?

III - CONSIDERAÇÕES SOBRE O CASO

Conforme relatórios médicos datados de 2/01/2022, 6/08/2022, 06/09/20 21/12.2022, LOPA, 10 anos, com quadro de doença **sindrômica esclerose múltiplas, com displasia óssea grave em região de quadris, varismo de femur bilateral e displasia em coluna vertebral. Apresenta dificuldade de marcha e dor em quadril.** Rx de coluna e panorâmico de MMII de 26/01/2022 revelado osteopenia e colapsamento parcial de várias vértebras e sugerindo displasia epifisário e metafisária múltipla de MMII. **Encaminhado para tratamento/consulta especializada com geneticista**

em Belo Horizonte em caráter de urgência .

As displasias ósseas também conhecidas como osteocondroplasias, são anomalias benignas do desenvolvimento ósseo, que podem causar deformidades em um ou mais ossos do corpo. Geralmente associadas às síndromes genéticas, por mutações no DNA, de forma espontânea ou mesmo por herança, incluindo alterações em hormônios e correspondem a um conjunto de **doenças raras que afetam, na maior parte o desenvolvimento, estrutura e constituição de ossos, cartilagem e dentes, resultando em distúrbios ortopédicos, sensoriais, da linguagem; problemas sociais e psicológicos.**

A doença é caracterizada por alterações estruturais nos ossos durante o desenvolvimento, e pode acontecer em duas situações opostas: quando há a diminuição da densidade e diminuição da resistência mecânica, ou pelo surgimento de zonas de espessamento com elevada concentração de tecido ósseo, gerando alterações em seu formato, como encurvamentos. São diversos os tipos de displasias, podendo estar presente em um osso (monostótica) ou até 75% dos ossos do corpo (poliostótica).

Os sinais e sintomas das displasias ósseas estão relacionados ao crescimento dos ossos, tornando-se frequente em deformidades na face, crânio, caixa torácica, coluna esquelética e membros. Geralmente, no início elas são assintomática, sendo as lesões achadas somente no exame de imagem. Como são menos resistentes, os ossos nas displasias acabam se tornando mais flexíveis. Por isso, podem evoluir com deformidades, especialmente nos membros e tronco resultando em encurtamentos, baixa estatura, incapacidade motora. Entre as deformidades mais comuns está a do fêmur em região de quadril, que pode originar o encurtamento encurvado do fêmur, conhecido como cajado de pastor. Outros tipos provocam o encurtamento de membros e tronco, como o caso do nanismo com membros curtos, chamado de acondroplasia. Pela fragilidade dos ossos, as deformidades também

estão associadas ao aparecimento de fraturas patológicas, normalmente precedido por período de piora das dores. Com o grande acometimento dos ossos, a fragilidade e dor óssea pode estar presente em casos mais graves, principalmente em regiões de carga, como ossos de membros inferiores (fêmur e tíbia). As dores podem se intensificar com atividades físicas, melhorando com repouso. As displasia podem estar associadas a síndromes que envolvem alterações hormonais no organismo com distúrbios de paratireoide, tireoide, hipófise, do hormônio do crescimento e puberdade precoce.

O atraso no reconhecimento das displasia ósseas pode ter diferentes motivos, desde a limitação de referências de casos com suspeita da doença até as diversas características de cada uma das displasias. Para o diagnóstico ser efetuado com sucesso, é necessária a realização de exame físico completo, a fim de se observar as características distintivas ou dismórficas, com testes laboratoriais e radiográficos. Além disso, o histórico familiar deve ser considerado, visto que a genética está diretamente ligada aos casos de displasias ósseas. O prognóstico dependerá da extensão e gravidade da doença. Contudo, a chance do desenvolvimento maligno do tumor existe, por isso, o caso deve ser constantemente acompanhado por especialistas.

Considerando os aspectos acima e o possível surgimento de múltiplas complicações associadas à doença no período da vida, **os indivíduos com displasias ósseas devem ser acompanhados por equipe multidisciplinar em centro de referência, com profissionais especializados e que proporcionem atendimento humanizado e orientação terapêutica, educacional e psicossocial.** Dada a sua complexidade, a displasia óssea pode atingir as pessoas que sofrem da doença de forma única, com impactos que podem estar relacionados a diversos fatores. No entanto, a baixa estatura apresenta questões relacionadas a acessibilidade e, como uma maneira de assegurar a autonomia do indivíduo, é um impacto relevante. **O cuidado precoce deve**

se iniciar ainda na primeira infância de 0 a 6 anos pois com a intervenção multiprofissional, atrasos no desenvolvimento evolutivo das crianças com nanismo poderão ser atenuados. Além disso, os cuidados médicos relacionados à doença ao longo da vida consome recursos pessoais e financeiros, assim como o preparo emocional para lidar com desafios sociais diante de diferenças físicas que podem ser impactantes para pessoas com displasias ósseas. Não existe cura para as displasias, os tratamentos disponíveis são limitados a apenas melhorar a qualidade de vida da pessoa. Ainda existe um longo caminho a se percorrer para a realização do diagnóstico precoce das displasias ósseas; normalização das diferenças físicas causadas pela doença; acesso a medicamentos e terapias inovadoras, investigação de alternativas para melhorar a qualidade de vida do portador.

No Sistema Único de Saúde (SUS), o atendimento a crianças com displasia ósseas é previsto, desde o período intra uterino e ao longo da vida, em com acompanhamento correto e, se possível, realizado por uma equipe multidisciplinar com a presença de ortopedista pediátrico, geneticista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo, psicólogo e terapeuta ocupacional é vital para o bom desenvolvimento de crianças e controle das doenças relacionadas. O acesso a este cuidado é garantido ao usuário com o cartão do SUS, no Centro de Saúde de sua referência, Nesta unidade o paciente deve passar por uma consulta com o pediatra, que o encaminhará para o especialista. Sendo encaminhado para o especialista como ortopedista e geneticista, o usuário por meio do Centro de Saúde, demandará à área de regulação controle e avaliação do município ou região, a marcação/agendamento da consulta especializada, conforme a disponibilidade do município. A consulta especializada, incluindo a de geneticista é contemplada pelo SUS e deve ser disponibilizada em serviço do SUS ou credenciado por este. Todo cidadão com problemas tratados somente por este médico têm o

direito a realização de consultas com geneticistas no SUS. Porém pode demorar, pois nem todas as unidades têm este profissional disponível. Assim na necessidade de consulta especializada geneticista, o paciente dever ter seu atendimento prestado de acordo com a pactuações do município. Os usuários do SUS têm acesso aos tratamentos de genética médica voltados para a prevenção de doenças. A Portaria 81/09 instituiu a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica que aborda a atenção, exames e aconselhamento genético à rede de saúde pública, abordando três grupos de atendimentos: as anomalias congênitas, a deficiência mental e os erros inatos de metabolismo. Em Montes Claros, há serviços de genética na Saúde na Santa Casa de Montes Claros e no Hospital Aroldo Tourinho, ambos instituições filantrópicas e principais instituições hospitalares do norte de Minas, que atuam preponderantemente no segmento de saúde pública. Além disto, Minas Gerais contam com o serviço de O TelegeneticaMG, com o objetivo de aproximar pacientes e seus familiares com doenças raras e profissionais de saúde das diversas regiões de Minas Gerais, vinculado ao Serviço Especial de Genética Médica do HC/UFMG, para preencher lacunas existente em Minas Gerais na área da genética e contribuir para a universalidade do SUS.

Diante do demonstrado, e da própria solicitação feita pela médico, a demanda apresentada é de serviço contemplado pelo SUS. Sendo assim, trata-se de questão estritamente relacionada à gestão da assistência a saúde pública; que foge à finalidade do NATJUS – TJMG. Conclusão: trata-se de criança com 10 anos, com quadro de doença sindrômica esclerose múltiplas, com displasia óssea grave em região de quadris, varismo de femur bilateral e displasia em coluna vertebral. Apresenta dificuldade de marcha e dor em quadril. Encaminhado para tratamento/consulta especializada com geneticista em Belo Horizonte em caráter de urgência.

Displasias ósseas são anomalias benignas do desenvolvimento

ósseo, que podem causar deformidades em um ou mais ossos do corpo. Geralmente associadas às síndromes genéticas, são raras e afetam, na maior parte o desenvolvimento, estrutura e constituição de ossos, cartilagem e dentes, resultando em distúrbios ortopédicos, sensoriais, da linguagem; problemas sociais e psicológicos.

Os sinais e sintomas das displasias ósseas estão relacionados ao crescimento dos ossos, tornando-se frequente em deformidades na face, crânio, caixa torácica, coluna esquelética e membros. Geralmente, no início elas são assintomática, sendo as lesões achadas somente no exame de imagem. Como são menos resistentes, os ossos nas displasias acabam se tornando mais flexíveis. Por isso, podem evoluir com deformidades, especialmente nos membros e tronco resultando em encurtamentos, baixa estatura, incapacidade motora. Entre as deformidades mais comuns está a do fêmur em região de quadril.

Os indivíduos com displasias ósseas devem ser acompanhados por equipe multidisciplinar em centro de referência, com profissionais especializados e que proporcionem atendimento humanizado e orientação terapêutica, educacional e psicossocial. Dada a sua complexidade, a displasia óssea pode atingir as pessoas que sofrem da doença de forma única, com impactos que podem estar relacionados a diversos fatores. No entanto, a baixa estatura apresenta questões relacionadas a acessibilidade e, como uma maneira de assegurar a autonomia do indivíduo, é um impacto relevante. O cuidado precoce deve se iniciar ainda na primeira infância de 0 a 6 anos pois com a intervenção multiprofissional, atrasos no desenvolvimento evolutivo das crianças com nanismo poderão ser atenuados. Além disso, os cuidados médicos relacionados à doença ao longo da vida consome recursos pessoais e financeiros, assim como o preparo emocional para lidar com desafios sociais diante de diferenças físicas que podem ser impactantes para pessoas com displasias ósseas. Não existe cura para as displasias, os tratamentos disponíveis são limitados a apenas

melhorar a qualidade de vida da pessoa.

No Sistema Único de Saúde (SUS), **o atendimento a crianças com displasia ósseas é previsto**, desde o período intra uterino e ao longo da vida, **em com acompanhamento correto e, se possível, realizado por uma equipe multidisciplinar com a presença de ortopedista pediátrico, geneticista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo, psicólogo e terapeuta ocupacional é vital para o bom desenvolvimento de crianças e controle das doenças relacionadas. O acesso a este cuidado é garantido ao usuário com o cartão do SUS, no Centro de Saúde onde o paciente será encaminhado para o especialista como ortopedista e geneticista, demandando à área de regulação controle e avaliação do município ou região, a marcação/agendamento da consulta especializada, conforme a disponibilidade do município.** A consulta especializada, incluindo a de geneticista é contemplada pelo SUS e deve ser disponibilizada em serviço credenciado do SUS. Na necessidade de **consulta especializada geneticista, o paciente deve ter seu atendimento prestado de acordo com a pactuações do município.** Porém **pode demorar, pois nem todas as unidades têm este profissional disponível. Os usuários do SUS têm acesso aos tratamentos de genética médica voltados para a prevenção de doenças.** A Portaria 81/09 instituiu a **Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica que aborda a atenção, exames e aconselhamento genético à rede de saúde pública, em três grupos de atendimentos: as anomalias congênitas, a deficiência mental e os erros inatos de metabolismo.** Em Montes Claros, há serviços de genética na Saúde na Santa Casa de Montes Claros e no Hospital Aroldo Tourinho, ambas instituições filantrópicas e principais instituições hospitalares do norte de Minas, **que atuam preponderantemente no segmento de saúde pública. Além disto, Minas Gerais contam com o serviço de TelegenéticaMG, com o objetivo de aproximar pacientes e seus familiares com doenças raras e profissionais de saúde das diversas regiões**

de Minas Gerais, vinculado ao Serviço Especial de Genética Médica do HC/UFMG, para preencher lacunas existente em Minas Gerais na área da genética e contribuir para a universalidade do SUS.

Diante do demonstrado, e da própria solicitação feita pela médico, a demanda apresentada é de serviço contemplado pelo SUS. Sendo assim, trata-se de questão estritamente relacionada à gestão da assistência a saúde pública; que foge à finalidade do NATJUS – TJMG.

IV - REFERÊNCIAS:

1- Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos; Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente; Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência. Diagnóstico no SUS e primeiros cuidados numa perspectiva multiprofissional. Brasília, 2021. 99p. : (Coletânea Pessoas com Nanismo e Direitos Humanos,4). 34p. : (Coletânea Pessoas com Nanismo e Direitos Humanos,2). Disponível em: <https://www.gov.br/mdh/pt-br/navegue-por-temas/crianca-e-adolescente/acoes-e-programas/DIAGNOSTICONOSUSEPRIMEIROSCUIDADOSNUMA PERSPECTIVAMULTIPROFISSIONAL.pdf>

2- Genética Médica HC/UFMG. TelegenéticaMG. Disponível em: <https://calendar.google.com/calendar/u/1/r>

V - DATA:

26/04/2023 NATJUS - TJMG