



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURÍDICA
NÚCLEO DE APOIO TÉCNICO EM AÇÕES DE SAÚDE

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NAT - FEDERAL Nº 1098/2017

Rio de Janeiro, 27 de novembro de 2017.

Processo nº 0205759-40.2017.4.02.5151,
ajuizado por

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do 1º Juizado Especial Federal da Seção Judiciária do Rio de Janeiro quanto ao exame **c-kit mutação dos exons 8 e 17**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com formulário médico da Defensoria Pública da União no Rio de Janeiro (fls. 7 a 11), preenchido em 30 de outubro de 2017 e documento médico (fl. 22), não datado, ambos assinados pela médica

do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle – SUS, a Autora apresenta aumento de número de mastócitos na medula óssea, configurando quadro de **mastocitose sistêmica** à esclarecer. Foi solicitado, com urgência, exame **mutação do CKIT de mastócitos de biópsia de medula óssea**. O tratamento dependerá do resultado de exames. Foi informado ainda que há risco de vida.

2. À folha 20 consta laudo de biópsia aspirativa de medula óssea, em impresso da unidade de saúde supracitada, assinado pela médica onde foi evidenciado *“medula óssea hiperclular constituída por suas três séries hematopoéticas exibindo cerca de 30% de mastócitos. Quadro histológico que pode ser compatível com o quadro clínico de mastocitose sistêmica”*.

II – ANÁLISE

DA LEGISLAÇÃO

1. A Portaria de Consolidação nº 3/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, contém as diretrizes para a organização da Atenção à Saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) visando superar a fragmentação da atenção e da gestão nas Regiões de Saúde e aperfeiçoar o funcionamento político-institucional do SUS com vistas a assegurar ao usuário o conjunto de ações e serviços que necessita com efetividade e eficiência.

2. A Portaria de Consolidação nº 1/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publica a Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e dá outras providências.

3. Considerando a Política Nacional de Regulação do SUS, disposta no Anexo XXVI da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017;

Art. 9º § 1º O Complexo Regulador será organizado em:

I - Central de Regulação de Consultas e Exames: regula o acesso a todos os procedimentos ambulatoriais, incluindo terapias e cirurgias ambulatoriais;



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURÍDICA
NÚCLEO DE APOIAMENTO TÉCNICO EM AÇÕES DE SAÚDE

II - Central de Regulação de Internações Hospitalares: regula o acesso aos leitos e aos procedimentos hospitalares eletivos e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência; e

III - Central de Regulação de Urgências: regula o atendimento pré-hospitalar de urgência e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência.

DA PATOLOGIA

1. A **mastocitose** é um quadro raro caracterizado pela proliferação e o subsequente acúmulo de mastócitos na pele e/ou em outros órgãos e tecidos, principalmente na medula óssea e no trato gastrointestinal. Pode ser subdividida em: mastocitose cutânea (MC) e mastocitose sistêmica (MS). A MC é mais frequente na infância e seu início costuma ser precoce (até um ano de vida). Nos adultos, ela geralmente surge entre a terceira e a quarta décadas de vida. Já a mastocitose sistêmica (MS), caracterizada pelo acúmulo dessas células em outros órgãos e tecidos, costuma ter início a partir da terceira década de vida, podendo ser progressiva e até fatal¹.

DO PLEITO

1. O receptor tirosina quinase (**c-kit**) e o SCF são considerados essenciais para o crescimento e diferenciação dos mastócitos. Defeitos no c-kit ou no gene do SCF trariam deficiências nos mastócitos, assim como outras mutações no c-kit proto-oncogene levariam ao aumento do tempo de vida médio dessas células e de seus progenitores. É o caso da mutação no c-kit D816V, frequentemente detectada em pacientes com mastocitose sistêmica¹.

III – CONCLUSÃO

1. Na investigação da mastocitose, deve ser analisado primeiramente o quadro clínico por meio da anamnese e do exame físico do paciente. Na suspeita da doença, é necessário o exame anátomo-patológico da lesão para a comprovação do diagnóstico. Exames laboratoriais complementares podem ser solicitados na busca do quadro sistêmico. Pacientes com suspeita de mastocitose devem ser submetidos à biópsia e a um aspirado de medula óssea para diagnóstico e caracterização do subtipo da doença¹.

2. No ser humano, há estudos demonstrando que mutações no c-kit e níveis elevados desse proto-oncogene estão associados ao desenvolvimento da **mastocitose**. O ligante c-kit tem muitos efeitos biológicos nos mastócitos, incluindo diferenciação, crescimento, localização, indução à hiperplasia e produção de seus mediadores¹.

3. Vale ressaltar que o conhecimento da biologia molecular e da patologia celular das doenças **mastocíticas**, tem avançado. Entre esses, podem-se destacar **mutações no gene c-kit**, identificação de marcadores da doença e identificação de imunofenótipos de superfície de mastócitos normais e neoplásicos².

¹ Scielo. MALUF, L. C. et al. Mastocitose. Anais Brasileiros de Dermatologia, v.84 n.3 Rio de Janeiro, jul. 2009. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-05962009000300002>. Acesso em 24 nov. 2017.

² SANTOS, G. S.; MELO, J. R. C. Mastocitose Sistêmica – Relato de Caso. RevIsta Médica de Minas Gerais. 2010; 20(N. Esp.): 437-441. Disponível em: <www.rmmg.org/exportar-pdf/1183/v20nesp13.pdf>. Acesso em 24 nov. 2017.



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURÍDICA
NÚCLEO DE APOIO TÉCNICO EM AÇÕES DE SAÚDE

4. Diante do exposto, informa-se que o exame **c-kit mutação dos exons 8 e 17 está indicado** para melhor investigação diagnóstica da Autora. Contudo, **não é disponibilizado no SUS**, no âmbito do Município e do Estado do Rio de Janeiro.
5. Em consulta ao banco de dados da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC, verificou-se que o exame pleiteado, **c-kit mutação dos exons 8 e 17, não foi avaliado**³.
6. Considerando que a Autora apresenta suspeita de mastocitose (fls. 8, 20 e 22), doença pode envolver órgãos internos, incluindo a medula óssea, trato gastrointestinal, sistema esquelético e linforreticular (baço, fígado e linfonodos) e que a infiltração da medula óssea com mastócitos pode incluir alterações ósseas, que causam lesões; anemia, leucopenia, leucocitose, trombocitopenia ou eosinofilia podem, entretanto, ocorrer em associação com doença sistêmica. E que além dessas manifestações hematológicas, já foi relatada a ocorrência de displasia ou neoplasia de células mielóides com mastocitose sistêmica, principalmente em pacientes adultos⁴ e que a médica assistente menciona risco de vida à Autora, informa-se que a demora exacerbada do diagnóstico para definição do tratamento, **poderá acarretar danos à saúde da Autora, prejudicando o prognóstico em questão**.
7. Cumpre ainda esclarecer que o fornecimento de informações acerca de **menor custo e disponibilidade do insumo em estoque não consta** no escopo de atuação deste Núcleo.

É o parecer.

Ao 1º Juizado Especial Federal da Seção Judiciária do Rio de Janeiro para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

VIRGINIA S. PEDREIRA
Enfermeira
COREN-RJ 321.417

FERNANDO ANTÔNIO DE ALMEIDA GASPAR
Médico
CRM-RJ 52.52996-3
ID. 3047165-6

PRISCILA AZEVEDO
Enfermeira/SJ
COREN/RJ: 261.162
ID. 5072070-8

FLÁVIO AFONSO BADARÓ
Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277
ID. 436.475-02

³ CONITEC – Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/tecnologias-em-avaliacao-demandas-por-status>>. Acesso em: 24 nov. 2017.

⁴ Scielo, FERNANDES, E. I. et al. Mastocitose sistêmica na infância: relato de 3 casos. *Jornal de Pediatria*, v. 78, n. 2, 2002. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/jped/v78n2/v78n2a18.pdf>>. Acesso em 24 nov. 2017.