



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURIDICA
NÚCLEO DE ACESSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NAT-FEDERAL Nº 0128/2018

Rio de Janeiro, 20 de fevereiro de 2018.

Processo nº 0016263-55.2018.4.02.5151
ajuizado por
representada

O presente parecer visa atender a solicitação de informações do 1ª Juizado Especial Federal, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame CGH-Microarray.

I – RELATÓRIO

1. Segundo Formulário Médico da Defensoria Pública da União (fls. 17 a 22), emitido em 08 de novembro de 2017, pela médica vinculada ao Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira – SUS, a Autora apresenta **atraso global mental**, afetando o desenvolvimento **neuropsicomotor**, atraso da linguagem e aprendizado, dificuldade de sono e distúrbio comportamental importante com agressividade, além de **crises convulsivas**. Informado ainda que a Autora apresenta face síndrômica, baixa estatura com tendência a obesidade. Participado que faz uso dos medicamentos Pondera 25 mg, 1 x ao dia, e Pirazan 20 mg, 1x ao dia, e que necessita realizar o teste **ACGH - Microarrays**, sendo o tratamento por tempo indeterminado. A situação clínica configura urgência, pois o uso de medicamentos é imprescindível e mesmo assim corre-se risco de distúrbios comportamentais e/ou convulsões. Foram citadas as seguintes classificações diagnósticas de doenças **CID 10 F72 (retardo mental grave)** e **CID 10 F90 (distúrbios da atividade e da atenção)**.

2. De acordo com documento médico do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira – SUS (fl. 32), sem data de emissão, assinado pela pediatra geneticista a Autora é portadora de **atraso do desenvolvimento neuropsicomotor**, **grave atraso mental**, atraso de linguagem e aprendizado, baixa estatura, várias dismorfias, quadro clínico ainda não identificado sua etiologia. Os exames já realizados (cariótipo com banda G, pesquisa de erros inatos do metabolismo, eletroencefalograma, tomografia computadorizada de crânio, ressonância magnética cerebral), exames laboratoriais: plasma, urina, todos com resultados normais. Foi solicitado o exame **CGH- Microarray**.

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.



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

3. O Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publica Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), e dá outras providências.

4. 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;

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. O **atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM)** é definido como um atraso significativo em vários domínios do desenvolvimento: a motricidade fina e/ou grosseira, a linguagem, a cognição, as competências sociais e pessoais e as atividades da vida diária. Qualquer destes domínios pode estar mais ou menos comprometido e assim o **ADNPM** é uma entidade heterogênea, não apenas na sua etiologia, mas também no seu perfil fenotípico. A prevalência é em grande medida desconhecida, mas estimada em 1 a 3% das crianças abaixo dos cinco anos. Define-se um atraso significativo o que se situa dois desvios-padrão abaixo da média das crianças da mesma idade¹.

2. As **crises convulsivas** são distúrbios clínicos ou subclínicos da função cortical, devido à descarga súbita, anormal, excessiva e desorganizada de células cerebrais. As manifestações clínicas incluem fenômenos motores, sensoriais e psíquicos. Os ataques recidivantes são normalmente referidos como epilepsia ou "transtornos de ataques"².

3. O **retardo mental** é definido como a parada do desenvolvimento ou desenvolvimento incompleto do funcionamento intelectual, caracterizados essencialmente por um comprometimento, durante o período de desenvolvimento, das faculdades que determinam o nível global de inteligência, isto é, das funções cognitivas, de linguagem, da motricidade e do comportamento social. Pode acompanhar outro transtorno mental ou físico, ou ocorrer de modo independente³.

DO PLEITO

1. O **exame Array-CGH** é uma metodologia de citogenética molecular capaz de identificar alterações cromossômicas desbalanceadas, por meio da análise geral de todo

¹ FERREIRA, J. C. Atraso global do desenvolvimento psicomotor. Revista Portuguesa de Clínica Geral, v. 20, n. 6, p.703-12, 2004. Disponível em: <<http://www.rpmgf.pt/ojs/index.php?journal=rpmgf&page=article&op=view&path%5B%5D=10096>>. Acesso em: 16 fev. 2018.

² BIBLIOTECA VIRTUAL EM SAÚDE. Descritores em Ciências da Saúde. Crises Convulsivas. Disponível em: <http://decs.bvs.br/cgi-bin/wxis1660.exe/decsserver/?lslsScript=../cgi-bin/decsserver/decsserver.xis&task=exact_term&previous_page=homepage&interface_language=p&search_language=p&search_exp=convuls%F5es>. Acesso em: 16 fev. 2018.

³ Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID-10). Disponível em: <http://www.datasus.gov.br/cid10/V2008/WebHelp/f70_f79.htm>. Acesso em: 16 fev. 2018.



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURIDICA
NÚCLEO DE ACESSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

o genoma num único experimento. Todas as alterações identificadas no exame de a-CGH são pesquisadas em bancos de dados internacionais que catalogam os resultados clínicos com a localização de genes e sua função. Tal exame pode identificar deleções, microdeleções e ampliações gênicas que podem ser causa de várias situações clínicas, inclusive síndromes genéticas⁴.

III – CONCLUSÃO:

1. Inicialmente, cabe esclarecer que o **método CGH-array** é utilizado para detecção de variação no número de cópias de sequências de DNA (perdas ou ganhos de material cromossômico). É um método muito mais sensível que o cariótipo, pois detecta tanto grandes aberrações como pequenas, podendo ser utilizado para avaliação genômica de um cromossomo específico, de um segmento cromossômico, ou mesmo de um único gene, e está indicado na avaliação de indivíduos com anomalias múltiplas que não caracterizam síndromes genéticas conhecidas, para indivíduos não sindrômicos com atraso de desenvolvimento e/ou deficiência intelectual e para indivíduos com manifestações do espectro autista, conforme as Diretrizes para a Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras⁵.
2. Salienta-se que os testes genéticos ou bioquímicos permitem ter mais certeza de que a doença da qual se suspeita clinicamente é a que, de fato, afeta o paciente. Isto é muito importante porque permite ter um diagnóstico mais assertivo, sem sujeitar a pessoa a exames desnecessários, e permite orientar a família em termos de risco. A importância do diagnóstico precoce também é fundamental, em especial para as doenças raras, cuja maioria é progressiva, para que se iniciem medidas terapêuticas ou preventivas o mais cedo possível com vista a evitar a progressão dos sintomas e a perda de qualidade de vida do paciente⁶.
3. Diante do exposto, informa-se que o **exame Array-CGH está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete a Autora- retardo mental grave e atraso de desenvolvimento neuropsicomotor (fls. 17-22 e 32).
4. Além disso, **está coberto pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), na qual consta: identificação de alteração cromossômica submicroscópica por ARRAY-CGH, sob o código de procedimento: 02.02.10.010-3.
5. De acordo com a **Política Nacional e Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**, os serviços especializados e os serviços de referência em doenças raras têm como funções: acolher a demanda de cuidado e investigação em casos suspeitos ou confirmados de pessoas com doenças raras; ofertar consulta especializada multiprofissional às pessoas com doenças raras; tratamento de suporte e complementar local ou referenciado; matriciamento dos demais pontos de atenção das redes de atenção à saúde; coordenação do cuidado em doenças raras; ser a referência para solicitação de exames diagnósticos em doenças raras nas redes de atenção à saúde e ofertar o aconselhamento genético, quando indicado⁷.

⁴PARDINI, H. Medicina Diagnóstica e Preventiva. Disponível em: <<http://www3.hermespardini.com.br/pagina/1169/teste-de-cgh-array-para-diagnostico-de-alteracoes-cromossomicas.aspx>>. Acesso em: 16 fev. 2018.

⁵ Diretrizes para a Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Ministério da Saúde. Disponível em: <http://conitec.gov.br/images/Protocolos/Diretrizes_Atencao-DoencasRaras.pdf>. Acesso em: 16 fev. 2018.

⁶ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - Conitec. Procedimentos Laboratoriais para diagnóstico de doenças raras associadas a anomalias congênitas na tabela SUS. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/images/Incorporados/DoencasRaras-EixosI-II-III-FINAL.pdf>>. Acesso em: 07 dez. 2017.

⁷ Ministério da Saúde. Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017. Política Nacional e Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prc0002_03_10_2017.html>. Acesso em: 20 fev. 2018.



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURIDICA
NÚCLEO DE ACESSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

6. Destaca-se que a Autora está sendo atendida pelo Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira, unidade de saúde pertencente ao SUS e habilitada na realização de exames de genética, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde (ANEXO I)⁸. Dessa forma, salienta-se que cabe a referida instituição a realização do exame pleiteado, ou ainda, em caso de impossibilidade no atendimento da demanda, tal unidade é responsável pelo encaminhamento do Autor a uma instituição apta em atendê-lo.
7. Adicionalmente, acrescenta-se que segundo a página eletrônica do Instituto Fernandes Figueira (IFF/SUS), a referida unidade tornou-se **Centro de Referência de Atenção às Pessoas com Doenças Raras** no Estado do Rio de Janeiro e habilitada na realização do exame Array-CGH (ANEXO II)⁹.
8. Cabe ainda informar que a realização do exame **Array-CGH**, tem como objetivo auxiliar na determinação do diagnóstico etiológico, devido à heterogeneidade de fatores causais associados¹⁰. Assim, ressalta-se que somente após a realização do exame, o médico assistente obterá mais informações que auxiliem no manejo do caso.
9. Elucida-se que os esclarecimentos referentes ao **custo e disponibilidade de estoque**, não constam no escopo de atuação deste Núcleo.

É o parecer.

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

VIVIANE TELHEIRO
Enfermeira
COREN/RJ: 287.825

VIRGINIA S. PEDREIRA
Enfermeira
COREN - RJ 321.417

FERNANDO ANTONIO DE A.
GASPAR
Médico
CRM-RJ: 52.52996-3
ID.: 3047165-6

VIRGÍNIA PINHEIRO DE SOUSA
Médica
CRM-RJ: 52912891

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

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

⁸ DATASUS. Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde. Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira. Informações Gerais. Disponível em:

<<http://cnes.datasus.gov.br/pages/estabelecimentos/ficha/infGerais/3304552296616>>. Acesso em: 20 fev.2018.

⁹ Instituto Fernandes Figueira. Centro de Referência de Atenção às Pessoas com Doenças Raras no Estado do Rio de Janeiro. Disponível em: <<http://www.iff.fiocruz.br/index.php/8-noticias/171-doencasraras>>. Acesso em: 20 fev.2018.

¹⁰ Sociedade Brasileira de Genética Médica. Alterações Genéticas Submicroscópicas: Parte I. Disponível em: <https://diretrizes.amb.org.br/_BibliotecaAntiga/alteracoes_geneticas_submicroscopicas_parte_i.pdf>. Acesso em: 20 fev.2018.



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURIDICA
NÚCLEO DE APOSSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

ANEXO I

Dados Estabelecimento		
CNES	CNPJ Próprio	Nome Fantasia
2296616	33.663.683/0026-74	UFRJ INST DE PUER PED MARTAGAO GESTEIRA
Tipo de Estabelecimento	Gestão	Natureza Jurídica(Grupo)
HOSPITAL ESPECIALIZADO	MUNICIPAL	ADMINISTRAÇÃO PÚBLICA
CNPJ Mantenedora	Nome da Mantenedora	
33.663.683/0001-16	UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO UFRJ	
Cadastrado em	Atualização na Base Local	Última atualização Nacional
21/10/2002	26/01/2018	09/02/2018

Informações Gerais				
ANALISE DE OBITOS E BIOPSIAS				
< 1 2 3 >				
Serviços e Classificação				
Código	Serviço	Classificação	Terceiro	CNES
139 - 001	SERVICO DE TRIAGEM NEONATAL	TRATAMENTO RECEM NASCIDO COM HIPOTIREOIDISMO E FENILCETONURI	NÃO	NAO INFORMADO
142 - 003	SERVICO DE ENDOSCOPIA	DO APARELHO URINARIO	NÃO	NAO INFORMADO
143 - 011	SERVICO DE DIAGNOSTICO POR LABORATORIO CLINICO	EXAMES DE GENETICA	NÃO	NAO INFORMADO
106 - 005	SERVICO DE ATENCAO A DSTHIVAIDS	UNIDADE DISPENSADORA DE MEDICAMENTOS - UDM	NÃO	NAO INFORMADO
121 - 002	SERVICO DE DIAGNOSTICO POR IMAGEM	ULTRASONOGRAFIA	NÃO	NAO INFORMADO



GOVERNO DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE
SUBSECRETARIA JURÍDICA
NÚCLEO DE APOSSORIA TÉCNICA EM AÇÕES DE SAÚDE

ANEXO II

Home
Institucional
Atenção à Saúde
Ensino
Curios e Processos Seletivos
Pesquisa
Comitê de Ética em Pesquisa CEP
Como ser atendido
Adicional de Plantão Hospitalar (APH)

OS IMPACTOS DA NOVA LEGISLAÇÃO DE ACESSO AO PATRIMÔNIO GENÉTICO NAS ATIVIDADES DE PESQUISA

12 de dezembro de 2017, às 13h30

SAIBA MAIS

Instituto Fernandes Figueira se torna o primeiro Centro de Referência de Atenção às Pessoas com Doenças Raras no Estado do Rio de Janeiro

A conquista trará uma inovação de gestão e tecnologia para a atenção aos pacientes e seus familiares com uma doença rara.

Juliana Xavier

A Portaria nº 199, instituindo a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para a Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Para efeito desta Portaria, considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos e garante além da Atenção à Saúde Integral, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme as suas necessidades. Esta habilitação torna o Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/Fiocruz) o primeiro Centro de Referência de Atenção às Pessoas com Doenças Raras no Estado do Rio de Janeiro.

Para Juan Llerena, chefe do Centro de Genética Médica do IFF, a conquista trará uma inovação em gestão e tecnologias para o a saúde e bem estar dos pacientes e seus familiares com doenças raras no âmbito do Instituto. "A portaria incorpora, também, o uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na Rede de Atenção à Saúde, incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS que devem ser resultados das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologia no SUS (Conitec) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT)", explicou o médico.

A organização da atenção é estruturada em dois eixos, o eixo I é composto pelas doenças raras de origem genética (anomalias congênitas, déficit intelectual e erros inatos do metabolismo). Já o eixo II é composto por doenças raras de origem não genética e organizado nas seguintes doenças: infecciosas, inflamatórias e autoimunes. "Com essa portaria o IFF torna-se habilitado e é facultado a ele a solicitação de exames para diagnóstico previamente listados na Tabela de Serviços e Procedimentos da Portaria", finalizou Juan Llerena Jr.

Intranet
Webmail
Fale conosco
Informática Chamados

Rede de Bancos de Leite
Rede Neonatal
Pós-Graduação IFF
Centro de Estudos
Biblioteca IFF
Laboratório de Telemedicina
Brasileirinhas e Brasileirinhos
NAPEC
Hospital Cuidador
Instituto Refazer
Portal de Boas Práticas

Mamãe, eu Quero!
Fique Atento!

Processo Seletivo
R016/In/Ar
2018