



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

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NAT-FEDERAL Nº 0986/2018

Rio de Janeiro, 28 de novembro de 2018.

Processo nº 5035992-35.2018.4.02.5101  
ajuizado por [REDACTED]  
representada por [REDACTED]

O presente parecer técnico visa atender a solicitação de informações do 5º **Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **Array - CGH**.

### I – RELATÓRIO

1. Conforme formulário médico da Defensoria Pública da União (pdf: Evento\_1, ANEXO\_2, págs. 4 a 7), emitido em 26 de maio de 2018, com carimbo do médico ilegível, onde informa que a Autora apresenta **atraso global do desenvolvimento, déficit auditivo, estrabismo, ptose palpebral bilateral, estenose pulmonar**, necessita realizar o exame **Array – CGH** (Microarray – CGH), o exame solicitado não é realizado no SUS, somente em nível privado, tal exame faz parte de investigação para o diagnóstico etiológico, para determinar a origem do quadro clínico como também fazer aconselhamento genético adequado. Foram mencionadas as seguintes Classificações Internacionais de Doenças - CIDs-10: **F84 - Transtornos globais do desenvolvimento; H90.4 - Perda de audição unilateral neuro-sensorial, sem restrição de audição contralateral; H02.4 - Ptose da pálpebra; I37.0 - Estenose da valva pulmonar; Q21.0 – Comunicação interventricular**
2. De acordo com documento médico do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira – SUS (Evento 1\_ANEXO2\_pág. 22 e 23), sem data de emissão, assinado pela médica geneticista [REDACTED] (CREMERJ [REDACTED]), a Autora apresenta **déficit auditivo, estenose pulmonar, comunicação interventricular (CIV), estrabismo, ptose palpebral e atraso global do desenvolvimento**. Assim, necessita realizar o exame **Array – CGH** (Microarray – CGH).

### 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. 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.



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

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. Os **transtornos globais do desenvolvimento** se caracterizam por prejuízos severos e invasivos em diversas áreas do desenvolvimento, como habilidades de interação social recíproca, habilidade de comunicação e presença de comportamentos, interesses e atividades estereotipados. Os prejuízos qualitativos que definem estas condições representam um desvio em relação ao nível de desenvolvimento do indivíduo, que afeta sua adaptação social, educacional e de comunicação. Em geral, as alterações se manifestam nos primeiros anos de vida e podem aparecer associadas a alterações neurológicas ou quadros sindrômicos, variando em grau e intensidade de manifestações<sup>1</sup>.

2. O **atraso global no desenvolvimento psicomotor** é definido como um atraso significativo, em vários domínios do desenvolvimento sejam eles motricidade fina e/ou grosseira, linguagem, cognição, competências sociais e pessoais e as atividades de vida diária. O desenvolvimento infantil é um processo que se inicia desde a vida intrauterina e envolve diversos aspectos, como a maturação neurológica, o crescimento físico e a construção das habilidades relacionadas ao comportamento e as esferas cognitivas, afetivas e sociais de uma criança. São inúmeras as causas e os fatores de risco que podem levar ao atraso no desenvolvimento. Os fatores de risco e causa pré-natal são aqueles que vão desde a concepção até o início do trabalho de parto, desnutrição, má assistência a gestante, doenças infecciosas (rubéola, sífilis, toxoplasmose), agentes tóxicos como álcool, drogas, tabagismo, medicamentos e exposição à radiação, além de alterações cromossômicas<sup>2</sup>.

3. As **dismorfias** existem como anomalias ocorridas durante o desenvolvimento embrionário. Assim, algumas delas são denominadas genericamente como síndromes reconhecidas, ou seja, uma série de sinais e sintomas que existem em um mesmo tempo e definem clinicamente um estado de doença congênita e outras são registradas diretamente como patologias "da criança com má formação"<sup>3</sup>.

4. A **perda auditiva** é o termo geral para perda completa ou parcial da habilidade de ouvir de uma ou ambas as orelhas<sup>4</sup>. A perda auditiva (PA) é o déficit sensorial mais comum e resulta na restrição das habilidades de se comunicar pela linguagem falada<sup>5</sup>.

<sup>1</sup> GADIA, C. A. et al. Autismo e doenças invasivas de desenvolvimento. *Jornal de Pediatria* - Vol. 80, Nº2(supl), 2004. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/jped/v80n2s0/v80n2Sa10.pdf>>. Acesso em: 14 nov. 2018.

<sup>2</sup> BATISTA, M. C. Et al. Acompanhamento fisioterapêutico a bebês de risco no serviço de fisioterapia infantil. Disponível em: <<http://www.prac.ufpb.br/enex/trabalhos/6CCSDFTPROBEX2013725.pdf>>. Acesso em: 14 nov. 2018.

<sup>3</sup> IAPO – Interamerican Association of Pediatric Otorhinolaryngology. MISCIONE, M. C. Análise das Síndromes com Disformismo em Otorrinolaringologia. Disponível em: <<http://www.iapo.org.br/manuals/03-1.pdf>>. Acesso em: 14 nov. 2018.

<sup>4</sup> BVS – Biblioteca Virtual em Saúde. Descrição de perda auditiva. Disponível em: <<http://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs->



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

5. **Estenose Pulmonar** é o estreitamento patológico do orifício da valva pulmonar. Esta lesão restringe o fluxo de sangue do ventrículo direito à artéria pulmonar. O bloqueio é completo quando a valva trifoliada é fundida em uma membrana imperfurada<sup>6</sup>.

6. A **comunicação interventricular (CIV)** é uma das más formações congênitas cardíacas mais comuns, totalizando aproximadamente 20% de todos os defeitos congênitos. Em 80% dos casos, estes defeitos se localizam na porção perimembranosa do septo interventricular, acometendo a via de saída do ventrículo esquerdo (VE) imediatamente abaixo da valva aórtica e entre a via de entrada e saída do ventrículo direito (VD). Eles são denominados CIVs perimembranosas (PM) e têm uma extensão variável para o tecido muscular adjacente do septo da via de entrada, de saída ou muscular<sup>1-4</sup>. Sua característica é uma continuidade fibrosa entre as valvas aórtica e tricúspide. A CIV PM pode estar total ou parcialmente ocluída por tecido redundante da valva tricúspide, especialmente em forma de bolsas provenientes do folheto septal. Estas bolsas são conhecidas como aneurismas do septo ventricular, apesar de não serem aneurismas verdadeiros<sup>7</sup>.

7. Entre as diversas manifestações possivelmente encontradas nos **estrabismos**, a de ocorrência comum a todos - e que, por isso, deve constar em suas definições - é o defeito de posicionamento binocular, ou seja, o defeito de posicionamento de um olho, relativamente ao outro<sup>8</sup>.

8. A **ptose palpebral** ou blefaroptose é uma doença na qual o curso da pálpebra superior não ocorre de maneira normal, por uma disfunção congênita ou adquirida do músculo levantador da pálpebra superior (MLPS), ou também descrita como a queda da pálpebra superior com a borda palpebral situada abaixo do nível normal. Os casos neurogênicos de ptose palpebral envolvem condições que acometem o terceiro par craniano, como ocorre na síndrome de Horner ou síndrome de Marcus Gunn (síndrome sincinética mandíbulo-palpebral). Nos casos miogênicos ocorre a distrofia do músculo levantador, podendo estar associada a doenças como a miastenia gravis, oftalmoplegia crônica progressiva ou síndrome oculofaríngea. Os casos de etiologia aponeurótica resultam da deiscência, alongamento ou desinserção da aponeurose do músculo levantador da pálpebra<sup>9</sup>.

## 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 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

locator/?output=site&lang=pt&from=1&sort=&format=summary&count=20&fb=&page=1&filter%5Bdb%5D%5B%5D=DECS&q=&index=tw&tree\_id=&term=perda+auditiva&tree\_id=C09.218.458.341&term=perda>. Acesso em: 14 nov. 2018.

<sup>5</sup> Scielo. GODINHO, R. et al. Perda Auditiva Genética. Revista Brasileira de Otorrinolaringologia, v.69, n.1 100-4, jan./fev. 2003. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/0D/rboto/v69n1/a16v69n1.pdf>>. Acesso em: 14 nov. 2018.

<sup>6</sup> Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descrição de estenose pulmonar. Disponível em: <[http://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&tree\\_id=&term=lombalgia&tree\\_id=C14.280.484.716&term=estenose](http://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&tree_id=&term=lombalgia&tree_id=C14.280.484.716&term=estenose)>. Acesso em: 14 nov. 2018.

<sup>7</sup> SILVA, R. Et al. Fechamento Percutâneo das Comunicações Interventriculares Perimembranosas. Revista Brasileira de Cardiologia Invasiva 2005; v.13 p. 219-230. Disponível em:

<<http://oldarchive.rbc.org.br/imageBank/PDF/13-03-09.pdf>>. Acesso em: 14 nov. 2018.

<sup>8</sup> Scielo. BICAS, H. E. A. Estrabismos: da teoria à prática, dos conceitos às suas operacionalizações. Arquivo Brasileiro de Oftalmologia. 2009;72(5):585-615. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/abo/v72n5/02>>. Acesso em: 14 nov. 2018.

<sup>9</sup> SAITO, F. L.; et al. Revista Brasileira de Cirurgia Plástica. Cirurgia da ptose palpebral: análise de dois tipos de procedimentos cirúrgicos. Revista Brasileira de Cirurgia Plástica, v. 25, n. 1, p. 11-17, 2010. Disponível em: <<http://www.rbc.org.br/details/550/cirurgia-da-ptose-palpebral-analise-de-dois-tipos-de-procedimentos-cirurgicos>>. Acesso em: 14 nov. 2018.



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

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 genéticas<sup>10</sup>.

### III – CONCLUSÃO:

1. Inicialmente cabe esclarecer que, conforme as Diretrizes para a Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, o método Array-CGH 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<sup>11</sup>.
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 paciente<sup>12</sup>.
3. Diante do exposto, informa-se que o exame Array-CGH está indicado para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete a Autora - déficit auditivo, estenose pulmonar, comunicação interventricular (CIV), estrabismo, ptose palpebral e atraso global do desenvolvimento (Evento 1\_ANEXO2\_pág. 23). Além disso, consta na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), como: identificação de alteração cromossômica submicroscópica por ARRAY-CGH, sob o código de procedimento: 02.02.10.010-3.
4. Elucida-se que, de acordo com o site da Conitec (Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS), tornou-se pública a decisão de incorporar o procedimento laboratorial: identificação de alteração cromossômica submicroscópica por Array-CGH para doenças raras<sup>13</sup>. Entretanto, conforme esclarecido pela Câmara de Resolução de Litígios em Saúde nº. 37546/2017, emitido em 17 de outubro de 2017 (Evento1\_ANEXO2\_pág.12), "cabe informar que não existe prestador para realização do exame nas Unidades do SUS".
5. Adicionalmente, destaca-se que até a presente data não há alternativa terapêutica disponibilizada pelo SUS para o exame pleiteado pela Autora (**Array-CGH**). Contudo, de acordo com o Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES), o Município do Rio de Janeiro com o Serviço de Atenção a Pessoas com Doenças Raras

<sup>10</sup> PARDINI, 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: 14 nov. 2018.

<sup>11</sup> 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](http://conitec.gov.br/images/Protocolos/Diretrizes_Atencao-DoencasRaras.pdf)>. Acesso em: 14 nov. 2018.

<sup>12</sup> 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: 14 nov. 2018.

<sup>13</sup> Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC. Recomendações sobre as tecnologias avaliadas. Ordem alfabética. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/tecnologias-em-avaliacao-demandas-por-status>>. Acesso em: 14 nov. 2018.



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

(ANEXO)<sup>14</sup>. Assim, elucida-se que, caso a Autora venha necessitar do referido Serviço, é de responsabilidade da Unidade de Saúde que a assiste, a saber, o Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (Evento 1\_ANEXO2\_pág. 23), providenciar o seu encaminhamento para uma das Unidades cadastradas no CNES em Atenção a Pessoas com Doenças Raras no Rio de Janeiro (ANEXO), para que a Autora possa receber o acompanhamento nesta especialidade.

É o parecer.

Ao 5º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

ALINE ROCHA S. SILVA  
Farmacêutica  
CRF-RJ 14.429  
Mat. 5502-0

  
VIRGINIA S. PEDREIRA  
Enfermeira  
COREN - RJ 321.417

  
MARCELA MACHADO DURAO  
Assistente de Coordenação  
CRF-RJ 11517  
ID. 4.216.255-6

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

<sup>14</sup> CNES - Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde. Serviço Especializado: ATENCAO A PESSOAS COM DOENCAS RARAS. Disponível em:  
<[http://cnes2.datasus.gov.br/Mod\\_Ind\\_Especialidades\\_Listar.asp?VTipo=168&VListar=1&VEstado=33&VMun=330455&VComp=00&VTerc=00&VServico=168&VClassificacao=00&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1](http://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=168&VListar=1&VEstado=33&VMun=330455&VComp=00&VTerc=00&VServico=168&VClassificacao=00&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1)>  
. Acesso em: 14 nov. 2018.  
NÚCLEO DE APOSSORIA TÉCNICA/SJ/SES



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

ANEXO

Ministério da Saúde

**CNESNet**  
Secretaria de Atenção à Saúde

Cadastro Nacional Estabelecimentos Saúde

**DATASUS**

Home Institucional Serviços Relatórios Consultas

**Indicadores - Serviços Especializados**

Estado: RIO DE JANEIRO  
Município: RIO DE JANEIRO  
Tipo de Serviço:  
Serviço Especializado: ATENCAO A PESSOAS COM DOENCAS RARAS  
Classificação:

Atendimento

Ambulatorial Hospitalar

SUS  Não SUS  SUS  Não SUS

Existem 3 registros na tabela - Mostrando página 1 de 1

CNES	Estabelecimento	CNPJ	CNPJ Mantenedora
2295415	HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE	34023077000280	34023077000107
2708353	IFF FIOCRUZ		33781055000135
2280167	UFRRJ HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	33663683000116