



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/NATJUS-FEDERAL Nº 0447/2019

Rio de Janeiro, 20 de maio de 2019.

Processo nº 5030109-73.2019.4.02.5101  
ajuizado por [REDACTED],  
representado por [REDACTED]  
[REDACTED]

O presente parecer visa atender a solicitação de informações técnicas do **10º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **CGH/SNP Array**.

#### I – RELATÓRIO

1. Conforme documento do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira e formulário médico da Defensoria Pública da União (Evento 1, ANEXO2, págs. 34, 35 e 38 a 42), não datado e emitido em 6 de maio de 2019, pelas médicas [REDACTED] (CREMERJ: [REDACTED]) e [REDACTED] (CREMERJ: [REDACTED]), o Autor é filho de casal jovem não consanguíneo, diagnosticado com **transtorno do espectro autista com dismorfias associadas**. Possui ecocardiograma, ultrassonografia abdominal, ressonância magnética de crânio, PEATE normais. "LABELIS" sem alterações. Pesquisa para X frágil, cariótipo em banda G dentro da normalidade. Ao exame, não apresenta dismorfias específicas. Foi indicado o exame **SNP/CGH-array**, necessário para investigação etiológica e manejo adequado do Requerente, e fundamental para aconselhamento genético, não configurando urgência. Foram mencionadas as seguintes Classificações Internacionais de Doenças (CID-10): **F84.0 – Autismo infantil e Q87.8 – Outras síndromes com malformações congênicas especificadas**, não classificadas em outra parte.

#### 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 JURIDICA  
NÚCLEO DE ASSESSORIA TÉCNICA 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.*

### DO QUADRO CLÍNICO

1. O **autismo** é uma alteração neurobiológica global do desenvolvimento que se inicia normalmente antes dos três anos de idade e causa déficits marcados na socialização, na linguagem e no comportamento. Dado que se pode manifestar com várias características e sintomas diferentes, a perturbação autística é inserida num espectro de doenças designado de Perturbações do Espectro Autista (PEA), que inclui ainda a Síndrome de Asperger e a Perturbação Global do Desenvolvimento Sem Outra Especificação. Sua etiologia é complexa e na maior parte dos casos o mecanismo patológico subjacente é desconhecido. É um distúrbio heterogêneo, diagnosticado subjetivamente na base de um grande número de critérios. Muitos estudos indicam que uma grande variedade de fatores genéticos está na base da doença. Para além destes, condições ambientais, neurobiológicas, neuroanatômicas, metabólicas e imunológicas encontram-se em estudo<sup>1</sup>.

2. As **dismorfias** existem como anomalias ocorridas durante o desenvolvimento embrionológico. 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>2</sup>.

### DO PLEITO

1. O **exame Array-CGH** consiste na extração de DNA, seguida de hibridação genômica comparativa com milhares de sequências de DNA arranjadas em uma base (array) para detecção de variação no número de cópias de sequências de DNA (perdas ou ganhos de material cromossômico)<sup>3</sup>.

### III – CONCLUSÃO

1. 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

<sup>1</sup> GADIA, C. A.; TUCHMAN, R.; ROTTA, N. T. Autismo e doenças invasivas de desenvolvimento. *Jornal de Pediatria*, v. 80, supl. 2, p. S83-S-94, 2004. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/jped/v80n2s0/v80n2Sa10.pdf>>. Acesso em: 17 mai. 2019.

<sup>2</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: 17 mai. 2019.

<sup>3</sup> SIGTAP - Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS. Disponível em: <<http://sigtap.datasus.gov.br/tabela-unificada/app/sec/procedimento/exibir/0202100103/05/2019>>. Acesso em: 17 mai. 2019.



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

desenvolvimento e/ou deficiência intelectual e para indivíduos com manifestações do espectro autista<sup>4</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>5</sup>.

3. Diante do exposto, informa-se que o exame CGH/SNP Array está indicado para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete o Autor (Evento 1, ANEXO2, págs. 34, 35 e 38 a 42). Além disso, está padronizado 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. Ressalta-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>6</sup>.

5. Entretanto, conforme esclarecido pela Câmara de Resolução de Litígios em Saúde nº. 56049/2019, emitido em 05 de abril de 2019 (Evento1, ANEXO2, Páginas 36 e 37), o exame pleiteado "embora indicado, não é disponibilizado pelo SUS no âmbito do Estado do Rio de Janeiro".

É o parecer.

Ao 10º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

MONÁRIA CURTY NASSER  
ZAMBONI  
Nutricionista  
CRN4: 01100421

VIRGINIA S. PEDREIRA  
Enfermeira  
COREN-RJ 321.417

MARCIA LUZIA TRINDADE  
MARQUES  
Farmacêutica  
CRF-RJ 13615  
ID 5.004.792-2

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

<sup>4</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: 17 mai. 2019.

<sup>5</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: 17 mai. 2019.

<sup>6</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: 17 mai. 2019.