



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0952/2019

Rio de Janeiro, 27 de setembro de 2019.

Processo nº 5062796-06.2019.4.02.5101
ajuizado por [REDACTED],
representado por [REDACTED]
Sousa.

O presente parecer visa atender a solicitação de informações técnicas do 2º **Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **CGH - Array**.

I – RELATÓRIO

1. Segundo documento médico do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (Evento 1, ANEXO3, Página 1), emitido em 15 de julho de 2019 pela médica [REDACTED], a Autora, 14 anos, realiza acompanhamento pelo Serviço de Neurologia e Genética devido à **deficiência intelectual moderada, cefaleia** com características tensionais e migranosas e **dislipidemia**. Faz uso regular de amitriptilina 50mg. Foram informadas as seguintes Classificações Internacionais de Doença (CID-10) **F71.0 - Retardo mental moderado com menção de ausência de ou de comprometimento mínimo do comportamento e G43.0 Enxaqueca sem aura [enxaqueca comum]**.

2. De acordo com documento da unidade supracitada (Evento 1, ANEXO3, Página 2), emitido em 26 de agosto de 2019 pela médica geneticista [REDACTED], a Autora é acompanhada no ambulatório de genética por apresentar **déficit intelectual e dismorfias**. Apresenta **dislipidemia e obesidade** e possui o cariótipo normal. Necessita do exame SNP Array para investigação etiológica e aconselhamento genético.

3. Conforme formulário médico da Defensoria Pública da União no Rio de Janeiro (Evento 1, ANEXO6, págs. 1 a 5), emitido em 4 de setembro de 2019 pela médica [REDACTED] vinculada ao Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira, a Autora apresenta **atraso da linguagem** que evoluiu com **dificuldade do aprendizado escolar**. Apresenta **dismorfias, obesidade e dislipidemia**; atualmente tem déficit cognitivo e não está alfabetizada. Dos exames já realizados, apresenta cariótipo 46 XX, com estudo do gene PTP N11 negativo. Foi indicado o exame **CGH-array, necessário para investigação diagnóstica**. Foi mencionada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID-10): **F71.1 – Retardo mental moderado, comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou tratamento**.

**II – ANÁLISE
DA LEGISLAÇÃO**



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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.
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.

DO QUADRO CLÍNICO

1. **Retardo mental** pode ser definido como um funcionamento intelectual subnormal que se origina durante o período de desenvolvimento. Possui múltiplas etiologias potenciais, incluindo defeitos genéticos e lesões perinatais. As pontuações do quociente de inteligência (QI) são comumente utilizadas para determinar se um indivíduo possui deficiência intelectual. As pontuações de QI entre 70 e 79 estão na margem da faixa de retardo mental. As pontuações abaixo de 67 estão na faixa de retardo¹. **Retardo mental moderado** - Amplitude aproximada do QI entre 35 e 49 (em adultos, idade mental de 6 a menos de 9 anos). Provavelmente devem ocorrer atrasos acentuados do desenvolvimento na infância, mas a maioria dos pacientes aprendem a desempenhar algum grau de independência quanto aos cuidados pessoais e adquirir habilidades adequadas de comunicação e acadêmicas. Os adultos necessitarão de assistência em grau variado para viver e trabalhar na comunidade².

¹ BIBLIOTECA VIRTUAL EM SAÚDE. Descritores em Ciências da Saúde. Retardo Mental. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C10.597.606.360>. Acesso em: 25 set. 2019.

² Ministério da Saúde. Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde - CID-10 DATASUS. Retardo mental grave. Disponível em: <http://www.datasus.gov.br/cid10/V2008/WebHelp/f70_f79.htm>. Acesso em: 25 set. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

2. As **dismorfias** existem como anomalias ocorridas durante o desenvolvimento embriológico. 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”³.

3. A **obesidade** é definida pela Organização Mundial da Saúde (OMS) como o grau de armazenamento de gordura no organismo associado a riscos para a saúde, devido à sua relação com várias complicações metabólicas. Recomenda-se o índice de massa corporal (IMC) para a medida da obesidade em nível populacional e na prática clínica. O IMC é estimado pela relação entre a massa corporal e a estatura, expresso em kg/m². Assim, a obesidade é definida como um IMC igual ou superior a 30 kg/m², sendo subdividida em termos de severidade em: IMC entre 30-34,9 – obesidade I, IMC entre 35-39,9 – obesidade II e IMC igual ou superior a 40 – obesidade III.⁴

4. A **dislipidemia** é definida como distúrbio que altera os níveis séricos dos lipídeos (gorduras). As alterações do perfil lipídico podem incluir colesterol total alto, triglicérides (TG) alto, colesterol de lipoproteína de alta densidade baixo (HDL-c) e níveis elevados de colesterol de lipoproteína de baixa densidade (LDL-c). Em consequência, a dislipidemia é considerada como um dos principais determinantes da ocorrência de doenças cardiovasculares (DCV) e cerebrovasculares, dentre elas aterosclerose (espessamento e perda da elasticidade das paredes das artérias), infarto agudo do miocárdio, doença isquêmica do coração (diminuição da irrigação sanguínea no coração) e AVC (derrame). De acordo com o tipo de alteração dos níveis séricos de lipídeos, a dislipidemia é classificada como: hipercolesterolemia isolada, hipertrigliceridemia isolada, hiperlipidemia mista e HDL-C baixo⁵.

5. A **cefaleia** é um sintoma muito frequente e deve ser considerado um sinal de alerta, seja ela consequência de problemas graves ou não. A classificação das cefaleias tem utilidade clínica, auxiliando no estabelecimento do diagnóstico, prognóstico e abordagem em terapêutica, e científica, uniformizando a nomenclatura dos diversos tipos de cefaleia, estudados em diferentes centros de investigação⁶.

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

³ 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: 25 set. 2019.

⁴ BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Obesidade. Cadernos de Atenção Básica nº 12, Brasília – DF, 2006, 110p. Disponível em: <https://www.nestle.com.br/nestlenutrisaude/Conteudo/diretriz/Atencao_obesidade.pdf>. Acesso em: 25 set. 2019.

⁵ Dislipidemia. ANVISA- outubro 2011. Disponível em: <http://portal.anvisa.gov.br/documents/33884/412160/Saude_e_Economia_Dislipidemia_Edicao_n_6_de_outubro_2011.pdf/a26c1302-a177-4801-8220-1234a4b91260>. Acesso em: 25 set. 2019.

⁶ SPECIALI JG. Classificação das cefaleias. Medicina, Ribeirão Preto, 30: 421-427, out./dez. 1997. Disponível em: <http://www.google.com.br/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=1&ved=0ahUKEwii76D2ujTAhVFk5AKH Vv_DVcQFggiMAA&url=http%3A%2F%2Fsaudedireta.com.br%2Fdocsupload%2F1334664541classificacao_%2520cefaleias.pdf&usq=AFQjCNFinkrkWUoyiSMLgajULD5SprMEQA> Acesso em: 25 set. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

cromossômico)⁷. 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 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 genéticas⁸.

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 desenvolvimento e/ou deficiência intelectual e para indivíduos com manifestações do espectro autista⁹.

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 paciente¹⁰.

3. Diante do exposto, informa-se que o **exame CGH Array está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete a Autora - Retardo mental moderado e dismorfias (Evento 1, ANEXO3, Páginas 1 e 2; Evento 1, ANEXO6, págs. 1 a 5). 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**

⁷ 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: 25 set. 2019.

⁸ 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: 25 set. 2019.

⁹ 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: 25 set. 2019.

¹⁰ 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: 25 set. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

laboratorial: **identificação de alteração cromossômica submicroscópica por Array-CGH para doenças raras**¹¹.

5. Entretanto, conforme esclarecido pela Câmara de Resolução de Litígios em Saúde nº. 61534/2019, emitido em 28 de agosto de 2019 (Evento 1, ANEXOS, Páginas 1 a 3), o exame pleiteado “*embora indicado, não é disponibilizado e não integra nenhuma lista oficial de procedimentos diagnósticos disponíveis no SUS, no âmbito do estado do Rio de Janeiro*”.

É o parecer.

Ao 2º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

VIRGINIA SILVA
Enfermeira
COREN/RJ 321.417
ID. 4.455.176-2

**FERNANDO ANTÔNIO DE A.
GASPAR**
Médico
CRM-RJ 52.52996-3
ID. 3.047.165-6

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

¹¹ 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: 25 set. 2019.