



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

**PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0962/2019**

Rio de Janeiro, 30 de setembro de 2019.

Processo nº 5060824-98.2019.4.02.5101,  
ajuizado por [REDACTED]  
representada por [REDACTED]  
de Farias.

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas da 7ª Turma Recursal – 2º Juiz Relator, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro quanto ao exame **painel genético de sequenciamento completo dos genes: AARS, AIFM1, ALS2, ANG, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATL1, BSCL2, C12orf65, CHMP2B, CYP7B1, DNM2, DYNC1H1, EGR2, ERLIN2, FGD4, FIG4, FUS, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, HSPD1, KIAA0196, KIFIA, KIF5A, LICAM, LITAF, LMNA, LRSAM1, MATR3, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEK1, NIPA1, OPTN, PARK7, PFN1, PLP1, PMP22, PNPLA6, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, RTN2, SACS, SBF2, SCN9A, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC33A1, SOD1, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, SQSTM1, TARDBP, TRPV4, TTR, UBQLN2, VAPB, VCP, YARS, ZFYVE26.**

**I - RELATÓRIO**

1. Segundo documentos do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle e formulário médico da Defensoria Pública da União (Evento 1, ANEXO2, Páginas 6 a 12 e 33), emitidos em 08 e 09 de maio de 2019, pela médica [REDACTED], a Autora, com história de fraqueza progressiva de membros inferiores desde 8 anos de idade, é acompanhada pelo Serviço de Genética Médica desde 13/09/2016, devido à **polineuropatia sensitivo-motora** de predomínio axonal hereditário em membros inferiores, com comprometimento neurogênico difuso e fasciculação envolvendo miótomos (neuropatia motora?). Foi solicitado o exame **painel de sequenciamento – identificação de mutação** para definição de etiologia, prognóstico e aconselhamento genético da família. É mencionado ainda que a Autora já realizou pesquisa de deleção/duplicação do gene PMP22, que foi normal. Foi informada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID-10) **G60 Neuropatia hereditária e idiopática** e descrito o exame da seguinte forma:

- sequenciamento completo dos genes: AARS, AIFM1, ALS2, ANG, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATL1, BSCL2, C12orf65, CHMP2B, CYP7B1, DNM2, DYNC1H1, EGR2, ERLIN2, FGD4, FIG4, FUS, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, HSPD1, KIAA0196, KIFIA, KIF5A, LICAM, LITAF, LMNA, LRSAM1, MATR3, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEK1, NIPA1, OPTN, PARK7, PFN1, PLP1, PMP22, PNPLA6, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, RTN2, SACS, SBF2, SCN9A, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC33A1, SOD1, SPAST, SPG11,





GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

SPG20, SPG21, SPG7, SQSTM1, TARDBP, TRPV4, TTR, UBQLN2, VAPB, VCP, YARS, ZFYVE26.

2. De acordo com documento do Instituto Fernandes Figueira – Centro de Genética Médica (Evento 1, ANEXO2, Página 35), sem data de emissão, assinado pela médica geneticista [REDACTED] a Autora encontra-se em investigação para doença de Charcot-Marie-Tooth, apresentando quadro clínico compatível. Assim, houve concordância com o parecer da médica do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle. Portanto, faz-se necessária a realização do **painel genético**.

**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.
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**





GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

1. As **neuropatias periféricas** são doenças dos nervos periféricos externos ao cérebro e medula espinhal, incluindo doenças das raízes dos nervos, gânglios, plexos, nervos autônomos, nervos sensoriais e nervos motores<sup>1</sup>.
2. As **polineuropatias** são definidas como doenças dos nervos periféricos múltiplos simultaneamente. As polineuropatias frequentemente são caracterizadas por deficiências **sensoriais** e **motoras** distais, simétricas e bilaterais, com um aumento gradual na gravidade distal. Os processos patológicos que afetam os nervos periféricos e incluem degeneração do axônio, mielina ou ambos. As várias formas de polineuropatia são classificadas pelo tipo do nervo afetado (ex.: sensorial, motor ou autônomo), distribuição da lesão nervosa (ex.: distal, proximal), componente nervoso, principalmente afetado, etiologia, ou padrão de herança<sup>2</sup>.

### DO PLEITO

1. O **painel NGS** permite o sequenciamento paralelo de um grande número de genes, o que aumenta significativamente a porcentagem de casos nos quais o diagnóstico molecular é conclusivo. O **painel NGS-v1** é adequado para pacientes com suspeita de doenças específicas, como **triagem para portadores de doenças recessivas**, doenças neuromusculares/neurodegenerativas, como doença de Charcot – Marie Tooth<sup>3</sup>, painel IBMC NGS-Gene para **neuropatias hereditárias**<sup>4</sup>.
2. No exame **Painel NGS para distrofias musculares, miopatias e miastenias**, o DNA é extraído de sangue periférico ou saliva de forma automatizada (QIASymphony). A técnica principal para o preparo da biblioteca de DNA é utilizando-se a tecnologia de captura da Agilent ClearSeq Inherited Disease. O sequenciamento de segunda geração é realizado na plataforma Illumina. O resultado final é uma cobertura acima de 98% das bases com profundidade acima de 10x nos exons e 5pb de região intrônica adjacente. Quando variantes patogênicas são encontradas, os achados são confirmados por sequenciamento Sanger em um sequenciador automático ABI 3500. A chamada de variante é feita através do transcrito de referência a partir da base A do códon de iniciação ATG alinhado contra o genoma de referência GRCh37/hg19<sup>5</sup>.

### III – CONCLUSÃO

<sup>1</sup> Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde – DeCS. Descrição de neuropatias periféricas. Disponível em: <[http://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&tree\\_id=C10.597.350.110&term=C10.597.350.110&tree\\_id=C10.668.829&term=perif%C3%A9rica](http://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&tree_id=C10.597.350.110&term=C10.597.350.110&tree_id=C10.668.829&term=perif%C3%A9rica)>. Acesso em: 30 set. 2019.

<sup>2</sup> Biblioteca Virtual Em Saúde - BVS. Descritores em Ciências da Saúde. Polineuropatias. Disponível em: <[http://decs.bvs.br/cgi-bin/wxis1660.exe/decsserver/?IsisScript=../cgi-bin/decsserver/decsserver.xis&task=exact\\_term&previous\\_page=homepage&interface\\_language=p&search\\_language=p&search\\_exp=polineuropatias](http://decs.bvs.br/cgi-bin/wxis1660.exe/decsserver/?IsisScript=../cgi-bin/decsserver/decsserver.xis&task=exact_term&previous_page=homepage&interface_language=p&search_language=p&search_exp=polineuropatias)>. Acesso em: 30 set. 2019.

<sup>3</sup> Universidade de São Paulo – USP. Centro de Pesquisa sobre o Genoma Humano e Células-Tronco. Instituto Biociências. Painel NGS. Disponível em: <<http://www.genoma.ib.usp.br/pt-br/servicos/consultas-e-testes-geneticos/doencas-atendidas/painel-ngs>>. Acesso em: 30 set. 2019.

<sup>4</sup> IBMC – Instituto de Biologia Molecular e Celular. Sequenciação de Nova Geração (NGS) EM Neurogenética. Disponível em: <[http://www.testegenetico.com/docs/pt/brochura\\_web.pdf](http://www.testegenetico.com/docs/pt/brochura_web.pdf)>. Acesso em: 30 set. 2019.

<sup>5</sup> Genomika. Hospital Israelita Albert Einstein. Painel NGS para Distrofias Musculares, Miopatias e Miastenias. Disponível em: <[https://www.genomika.com.br/exames/DIST\\_MMM/](https://www.genomika.com.br/exames/DIST_MMM/)>. Acesso em: 30 set. 2019.





GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

1. Inicialmente cumpre destacar que foi observado acostado ao presente Processo - nº 5060824-98.2019.4.02.5101 da 7ª Turma Recursal – 2º Juiz Relator, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, o Processo relacionado nº 5059815-04.2019.4.02.5101, do 1º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro.

2. Informa-se que **painel genético de sequenciamento completo dos genes: AARS, AIFM1, ALS2, ANG, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, AT1L1, BSCL2, C12orf65, CHMP2B, CYP7B1, DNM2, DYNC1H1, EGR2, ERLIN2, FGD4, FIG4, FUS, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, HSPD1, KIAA0196, KIFIA, KIF5A, LICAM, LITAF, LMNA, LRSAM1, MATR3, MED25, MFN2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEK1, NIPA1, OPTN, PARK7, PFN1, PLP1, PMP22, PNPLA6, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, RTN2, SACS, SBF2, SCN9A, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC33A1, SOD1, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, SQSTM1, TARDBP, TRPV4, TTR, UBQLN2, VAPB, VCP, YARS, ZFYVE26 está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico da Autora - polineuropatia sensitivo-motora de predomínio axonal hereditário em membros inferiores, com comprometimento neurogênico difuso e fasciculação envolvendo miótomos (neuropatia motora a esclarecer) (Evento 1, ANEXO2, Páginas 6 a 12 e 33).

3. Quanto à disponibilização deste exame, destaca-se que **não está descrito no SUS** segundo a Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP).

4. Adicionalmente, ressalta-se que acostado ao processo (Evento 1, ANEXO2, Páginas 53 e 54), consta Parecer Técnico da Câmara de Resolução de Litígios em Saúde nº 59406/2019, emitido em 8 de julho de 2019, o qual informa que “... o exame pleiteado (...) **não é realizado pelo SUS**”.

5. Quanto as patologias em investigação clínica pela Autora, cumpre dizer que o Ministério da Saúde publicou a Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014, revogada pela Portaria nº 981, de 21 de maio de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras<sup>6</sup>, aprovando as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS e instituiu incentivos financeiros de custeio. Ficou estabelecido que a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

6. Assim, conforme descrito no art. 15 da Portaria nº 199/14, **compete ao Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e ao Serviço de Referência em Doenças Raras, acolher o encaminhamento regulado de pessoas com diagnóstico ou suspeita de doença rara, provenientes da atenção básica ou especializada, para fins de investigação e tratamento.**

7. Ainda de acordo com a referida Política, o Ministério da Saúde ficou responsável por estabelecer, através de PCDT, recomendações de cuidado para tratamento de doenças raras de maneira a qualificar o cuidado das pessoas com doenças raras. Na Proposta de Priorização para a elaboração de PCDT, o plenário da CONITEC aprovou a priorização

<sup>6</sup> BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria nº 981, de 21 de maio de 2014. Disponível: <[http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0981\\_21\\_05\\_2014.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0981_21_05_2014.html)>. Acesso em: 30 set. 2019.





GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

de grupos de doenças com vistas ao desenvolvimento de protocolos clínicos. Inclui-se no Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética, entre as Anomalias congênitas ou de manifestação tardia e está prevista a elaboração de PCDT pela Proposta de Priorização para a doença **Charcot Marie Tooth**<sup>7</sup>.

8. Diante do exposto, acrescenta-se que os seguintes procedimentos: 03.01.01.022-6 - aconselhamento genético e 03.01.01.019-6 - Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - EIXO I: 1-Anomalias congênitas ou de manifestação tardia no qual consiste na avaliação clínica por médico especialista e investigação laboratorial, referentes ao eixo doenças raras genéticas que cursam com anomalias congênitas ou de manifestações tardias, **estão cobertos pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), no qual consta consulta médica em atenção especializada.

9. No âmbito do estado do Rio de Janeiro, verificou-se através do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES), que são habilitadas no SUS como unidades em atenção às pessoas com doença rara: Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (UNIRIO) e Instituto Fernandes Figueiras (IFF/FIOCRUZ) (ANEXO I)<sup>8</sup>, unidades estas que acompanham o caso da Autora de acordo com documentos médicos acostados ao processo (Evento 1, ANEXO2, Páginas 6, 7, 12, 33 e 35).

10. Elucida-se que o exame painel genético até o momento não foi avaliado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC para o quadro clínico apresentado pela Autora<sup>9</sup>.

**É o parecer.**

**À 7ª Turma Recursal – 2º Juiz Relator, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.**

**VIRGÍNIA SILVA**  
Enfermeira  
COREN/RJ 321.417  
ID. 4.455.176-2

**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>7</sup> CONITEC. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. Relatório de Recomendação – Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Março/2015. Disponível em: <[http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2015/Relatorio\\_PCDT\\_DoenasRaras\\_CP\\_FINAL\\_142\\_2015.pdf](http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2015/Relatorio_PCDT_DoenasRaras_CP_FINAL_142_2015.pdf)>. Acesso em: 30 set. 2019.

<sup>8</sup> Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde – CNES. Serviço Especializado: Atenção a Pessoas com Doenças Raras - Classificação: Referência Em Doenças 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=002&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=002&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1)>. Acesso em: 30 set. 2019.

<sup>9</sup> Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC. Tecnologias demandadas. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/tecnologias-em-avaliacao>>. Acesso em: 19 ago. 2019.



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

ANEXO I

Ministério da Saúde

**CNESNet**  
Secretaria de Atenção à Saúde

DATASUS

Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde

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: REFERENCIA EM DOENCAS RARAS

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	33781055000216	33781055000135
2280167	UFRJ HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	33663683000116