



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1019/2019

Rio de Janeiro, 18 de outubro de 2019.

Processo nº 5065081-69.2019.4.02.5101,
ajuizado por [REDACTED] neste ato
representado por [REDACTED]

O presente parecer técnico visa atender à solicitação de informações do **4º Juizado Federal do Rio de Janeiro** quanto à realização do **exame SNP – ARRAY**, para investigação de síndrome genética em decorrência de microcefalia.

I – RELATÓRIO

1. De acordo formulário da Defensoria Pública da União de Transferência / Cirurgia / Prótese (Evento 1, ANEXO2, Páginas 3-7) do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira emitido em 12 de agosto de 2019, pela médica geneticista [REDACTED] (CREMERJ [REDACTED]), informa que o autor se encontra em investigação para síndrome genética devido a microcefalia, CIV e retardo mental. Há necessidade de definição do diagnóstico para elucidação de possíveis tratamentos, que não configura urgência, nem risco de vida ou de agravamento do quadro clínico atual. Foram informadas as seguintes Classificações Internacionais de Doenças (CID10): **Q02 – microcefalia, Q21.0 – CIV (comunicação intraventricular), F79 – retardo mental.**

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 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
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
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. A **microcefalia** é uma condição em que uma criança apresenta a medida da cabeça substancialmente menor, quando comparada com a de outras crianças do mesmo sexo e idade. A microcefalia é um sinal clínico e não uma doença. Os recém-nascidos com microcefalia correm o risco de atraso no desenvolvimento e incapacidade intelectual, podendo também desenvolver convulsões e incapacidades físicas, incluindo dificuldades auditivas e visuais. A microcefalia pode ser acompanhada de epilepsia, paralisia cerebral, retardo no desenvolvimento cognitivo, motor e fala, além de problemas de visão e audição. No entanto, algumas dessas crianças terão o desenvolvimento neurológico normal. A microcefalia pode ser uma condição isolada ou ocorrer em combinação com outros defeitos congênitos^{1,2}.

2. **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 retardo³.

3. **Comunicação interventricular (CIV)** é definida como a ausência de tecido septal, o qual permite a comunicação entre os ventrículos. O defeito do septo ventricular, dentre todas as malformações, é o mais comumente detectado pela repercussão clínica de insuficiência cardíaca precoce, quando o defeito é de grandes dimensões.⁴

¹ MINISTÉRIO DA SAÚDE. Orientações integradas de vigilância e atenção à saúde no âmbito da emergência de saúde pública de importância nacional: procedimentos para o monitoramento das alterações no crescimento e desenvolvimento a partir da gestação até a primeira infância, relacionadas à infecção pelo vírus Zika e outras etiologias infecciosas dentro da capacidade operacional do SUS [recurso eletrônico] / Ministério da Saúde, Secretaria de Vigilância em Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde. -- Brasília. Ministério da Saúde, 2017. Disponível em: <<http://portal.arquivos.saude.gov.br/images/pdf/2016/dezembro/12/orientacoes-integradas-vigilancia-atencao.pdf>>. Acesso em: 01 out. 2019.

² MINISTÉRIO DA SAÚDE. Secretaria de Vigilância em Saúde. Protocolo de vigilância e resposta à ocorrência de microcefalia e/ou alterações do sistema nervoso central (SNC). Brasília, DF, Versão 2. 2016. Disponível em: <<http://combatead.es.saude.gov.br/images/sala-de-situacao/Microcefalia-Protocolo-de-vigilancia-e-resposta-10mar2016-18h.pdf>>. Acesso em: 01 out. 2019.

³ BIBLIOTECA VIRTUAL EM SAÚDE. Descritores em Ciências da Saúde. Retardo Mental. Disponível em: <http://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&tree_id=C10.597.606.643.220&term=s%C3%ADndrome+de+dow&tree_id=C10.597.606.643&term=retardo+me>. Acesso em: 01 out. 2019.

⁴ Nunes, FHS. Comunicação Interventricular, Doença metabólica e Nutrição: Relato de Caso. Ver SOCERJ, 2019; 22(2):112-116. Belo Horizonte (MG); 2009. Disponível em: <http://sociedades.cardiol.br/socerj/revista/2009_02/a2009_v22_n02_rcas02Frederico.pdf>. Acesso em: 01 out. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

DO PLEITO

1. O **exame Array-CGH** é uma metodologia de citogenética molecular na qual permite detectar tanto alterações cromossômicas numéricas, grandes deleções e duplicações, verificando perdas ou ganhos submicroscópicos de material cromossômico (microdeleções ou microduplicações) e facilitando o diagnóstico e a identificação das bases moleculares de várias alterações genéticas. Seus resultados conferem informação não apenas sobre a extensão e localização precisa da alteração, mas correlaciona-as com o mapa físico e genético do genoma humano, permitindo identificar qual(is) gene(s) está(ão) envolvido(s) na alteração^{5,6}. Estas alterações designam-se por variações do número de cópias e são frequentemente encontradas em casos de **atraso mental** idiopático, malformações congênitas ou alterações comportamentais, como o **autismo**. Esta técnica é o teste de primeira linha em pacientes com estas patologias⁷

III – CONCLUSÃO

1. Após análise dos tipos de testes cromossômicos moleculares em arrays (microarranjos), observou-se que existem duas principais variedades desse tipo de exame: o CGH+SNP array e o SNP-array (pleiteado).

2. O item pleiteado - SNP-array, **embora indicado para a investigação diagnóstica indicada, não está contemplado** na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

3. Cumpre esclarecer que o Ministério da Saúde publicou as **Diretrizes para a Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**, onde o **método Array-CGH** (exame diferente do pleiteado) é utilizado para detecção de variação no número de cópias de sequências de DNA (perdas ou ganhos de material cromossômico), sendo utilizado 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 autista⁸.

4. Nesse sentido, considerando que o exames de identificação de alteração cromossômica submicroscópica por array-cgh (diferente do pleiteado), foi incorporado no SUS visando a avaliação para diagnóstico de doenças raras, sugere-se que o médico assistente avalie a possibilidade de utilização do referido exame, em alternativa ao exame pleiteado.

5. Caso haja possibilidade, em consulta ao Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES), foi identificado que o estado do Rio de Janeiro conta com 03 unidades de saúde

⁵ 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: 01 out. 2019.

⁶ Costa, A.P.M. Faculdade de Medicina da Universidade do Porto. Impacto da técnica de array-CGH na avaliação genética de doentes com diagnóstico de atraso mental. Disponível em: <<https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/81310/2/37079.pdf>>. Acesso em: 01 out. 2019.

⁷ Linhares, N.D.; Svartman, M.; Valadares, E.R. Diagnóstico citogenético de pacientes com retardo mental idiopático. J Bras Patol Med Lab, v. 48, n. 1, p. 33-39, fev, 2012. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/jbpm/v48n1/a07v48n1>>. Acesso em: 11 dez. 2017.

⁸ 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: 07 dez. 2017.



**GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

habilitadas no SUS para Atenção a Pessoas com Doenças Raras. (**ANEXO I**). Ainda de acordo com essa política, cabe as unidades habilitadas em tal serviço prestar atenção integral.

É o parecer.

Ao 4º Juizado Federal do Rio de Janeiro para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

**RAFAELLA THAIS SOUZA
CARVALHO**
Enfermeira
COREN- RJ 179.622

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

FLÁVIO AFONSO BADARÓ
Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277



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: TODOS
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	Município
2295415	HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE	34023077000280	34023077000107	RIO DE JANEIRO
2708353	IFF FIOCRUZ	33781055000216	33781055000135	RIO DE JANEIRO
2280167	UFRJ HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	33663683000116	RIO DE JANEIRO