



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1138/2019

Rio de Janeiro, 12 de novembro de 2019.

Processo nº 5074534-88.2019.4.02.5101
ajuizado por [REDACTED]
representado por [REDACTED]

O presente parecer visa atender a solicitação de informações técnicas do 4º 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 e Formulário da Defensoria Pública da União (Evento 1, ANEXO3, Páginas 2 e 3; Evento 1, ANEXO4, Páginas 3 a 7), sem data de emissão e 02 de outubro de 2019, assinados pela médica [REDACTED] (CREMERJ [REDACTED]) o Autor apresenta **atraso global do desenvolvimento** que evoluiu com **deficiência intelectual, dismorfias, alta estatura, ginecomastia e excesso de peso**. Já foram realizados os exames ecocardiograma, USG abdominal, PCR m x-frágil, cariótipo bandas G e C, ressonância magnética de encéfalo, triagem para erros inatos do metabolismo e dosagem de homocisteína e metionina, todos negativos. Assim, foi indicado o exame **CGH-Array** para esclarecimento diagnóstico. É informado ainda que, apesar de não ser urgente, ainda não se sabe a causa do quadro clínico do Autor, que se encontra em investigação desde 2015 e já realizou exames de caráter genético, todos sem alteração. Foi informada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID-10) **F71.1 - Retardo mental moderado com comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou tratamento**.

**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. 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



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do 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. O **atraso global do desenvolvimento psicomotor** é estabelecido como incapacidade de início precoce, resulta de um funcionamento intelectual subnormal com origem durante o período de desenvolvimento como consequência de múltiplas causas, incluindo agressão perinatal ou erros genéticos. A criança apresenta atraso em alcançar os marcos do desenvolvimento, face ao esperado para a idade cronológica, em duas ou mais áreas do desenvolvimento.^{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. **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 comunidade.⁴

3. 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

¹ OLIVEIRA, R.; et al. Avaliação e Investigação Etiológica do Atraso do Desenvolvimento Psicomotor / Déficit Intelectual. Saúde Infantil, v. 34, n. 3, p.05-10, 2012. Disponível em: <<http://rihuc,huc,min-saude.pt/handle/10400.4/1497>>. Acesso em: 11 nov. 2019.

² DORNELAS, L. F.; DUARTE, N. M. C; MAGALHÃES, L. C. Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor: mapa conceitual, definições, usos e limitações do termo. Revista Paulista de Pediatria, v. 33, n. 1, p. 88-103, 2015. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rpp/v33n1/pt_0103-0582-rpp-33-01-00088.pdf>. Acesso em: 11 nov. 2019.

³ 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: 11 nov. 2019.

⁴ 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: 11 nov. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

cl clinicamente um estado de doença congênita e outras são registradas diretamente como patologias “da criança com má formação”.⁵

4. **Alta estatura** é definida como altura acima de dois desvios-padrão da média para sexo e idade. Ela pode ser tanto uma expressão normal de fatores genéticos e familiares, como pode ter uma causa patológica. A avaliação da altura dos pais é importante na investigação da alta estatura, pois 50 a 90% da variação do crescimento é devida a fatores genéticos.⁶

5. 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 III⁷.

6. **Ginecomastia** caracteriza-se pelo aumento das mamas em homens, causado por excesso de estrogênios. A ginecomastia fisiológica normalmente é observada em recém-nascido, adolescente e homens durante o envelhecimento⁸.

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)⁹. 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 genéticas¹⁰.

III – CONCLUSÃO

1. De acordo com 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

⁵ 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: 11 nov. 2019.

⁶ Scielo. ALVES, C.; LIMA, D. S. Casística de pacientes com queixa principal de alta estatura atendidos em serviço de referência em Salvador, Bahia. Rev Paul Pediatr 2008;26(4):329-35. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rpp/v26n4/a04v26n4.pdf>>. Acesso em: 11 nov. 2019

⁷ 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.

⁸ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde – DeCS. Descrição de ginecomastia. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locotor/?lang=pt&mode=&tree_id=C17.800.090.875>. Acesso em: 11 nov. 2019.

⁹ SIGTAP - Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS. Disponível em: <<http://sigtap.datasus.gov.br/tabela-unificada/app/ccc/procedimento/exibir/0202100103/05/2019>>. Acesso em: 11 nov. 2019.

¹⁰ 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: 11 nov. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

seqüências 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 autista¹¹.

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 paciente¹².

3. Diante do exposto, informa-se que o exame CGH Array está indicado e é imprescindível para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete o Autor - atraso global do desenvolvimento, deficiência intelectual, dismorfias, alta estatura, ginecomastia e excesso de peso (Evento 1, ANEXO3, Páginas 2 e 3; Evento 1, ANEXO4, Páginas 3 a 7). Além disso, está padronizado na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do 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 raras¹³.

5. Nesse sentido, verificou-se através do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES), que algumas unidades estão cadastradas para o Serviço de Atenção a Pessoas com Doenças Raras (ANEXO D)¹⁴.

6. Entretanto, embora o exame pleiteado tenha recebido recomendação de incorporação no SUS e o estado do Rio de Janeiro conte com unidades habilitadas para atenção á doença da Autora, insta resgatar a informação fornecida pela Câmara de Resolução de Litígios em Saúde nº. 62642/2019 (Evento 1, ANEXO5, Página 3), de que "atualmente, no âmbito do município do Rio de Janeiro, o Instituto Fernandes Figueira (FIOCRUZ) é o único estabelecimento habilitado pelo Ministério da Saúde para o atendimento de casos de doenças raras (...) o exame Array-CGH atualmente não é realizado através da unidade por questões orçamentárias".

7. Destaca-se que em documento médico (Evento 1, ANEXO4, Página 7), é informado ainda que, apesar de não ser urgente, ainda não se sabe a causa do quadro clínico do

¹¹ 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: 11 nov. 2019.

¹² 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: 11 nov. 2019.

¹³ 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: 11 nov. 2019.

¹⁴ 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=00&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em: 11 nov. 2019.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Autor, que se encontra em investigação desde 2015 e já realizou exames de caráter genético, todos sem alteração. Assim, salienta-se que a demora exacerbada na realização do exame pleiteado pode influenciar negativamente no prognóstico em questão.

É o parecer.

Ao 4º 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

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



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

ANEXO I

← → ↻ 🏠 ⓘ Não seguro | cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?Tipo=168&VListar=1&VEst

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:

Atendimento

Ambulatorial Hospitalar

SUS Não SUS SUS Não SUS

Existem 3 registros na tabela - Mostrando página 1 de 1

| CNES | Estabelecimento | CNPJ | CNPJ Mantenedora |
|---------|---|----------------|------------------|
| 2280142 | HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO | 33663683005347 | 33663683000116 |
| 2295413 | HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE | 34023077000280 | 34023077000107 |
| 2708353 | IFF FIOCRUZ | 33781055000216 | 33781055000135 |