



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0083/2020

Rio de Janeiro, 17 de fevereiro de 2020.

Processo nº 5078920-64.2019.4.02.5101
ajuizado por [REDACTED]
Peçanha, representado por **Geane de
Oliveira da Silva Belfort**.

O presente parecer visa atender a solicitação de informações técnicas do 5º **Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **análise cromossômica Array - CGH**.

I – RELATÓRIO

1. Segundo documento médico do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira - UFRJ e Formulário médico da Defensoria Pública da União (Evento1_ANEXO2_Págs. 2 a 6 e 13 e 14), emitidos em 07 e 30 de outubro de 2019, assinados pela médica [REDACTED] o Autor apresenta **atraso global do desenvolvimento** que evoluiu com deficiência cognitiva. Além disso, exibe **baixa estatura** proporcionada, **dismorfias**, dificuldade escolar e **estrabismo**. Já foram realizados os exames ecocardiograma, eletrocardiograma, T4 livre, TSH, USG abdominal, cariótipo com bandas G: 46 XY e sequenciamento do gene PTPN11, todos negativos. Assim, foi indicado o exame **CGH-Array**. É informado ainda que, apesar de não ser urgente, é importante que seja realizado para esclarecimento diagnóstico e correto aconselhamento genético. 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 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.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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 fev. 2020.

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 fev. 2020.

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 fev. 2020.

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/t70_f79.htm>. Acesso em: 11 fev. 2020.



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. A diminuição do crescimento durante a infância, considerando o aparecimento de **baixa estatura**, pode ser resultado de anormalidades cromossômicas ou outros defeitos genéticos, nutricionais, sistêmicos ou endócrinos. No entanto, em muitas crianças não é possível estabelecer a causa específica dessa baixa estatura, o que é habitualmente designado como Baixa Estatura Idiopática (BEI), sendo definida como a condição na qual a altura dos indivíduos se encontra abaixo de -2 Desvios-Padrão (DP) ou abaixo do percentil 3 da altura média para a idade, sexo e grupo populacional⁶.

5. Define-se **tropia (estrbismo)** quando um dos olhos está dirigido para o ponto de fixação (“olho fixador”) e o outro para um ponto diferente (“olho desviado”). O olho fixador recebe a imagem na fóveola, o que proporciona o desenvolvimento adequado da acuidade visual, enquanto o desviado recebe a imagem num ponto periférico da retina, que não tem condições de formar imagem nítida (a concentração de cones é muito reduzida). Acomete principalmente crianças com déficit mental, entretanto, outras condições oculares e sistêmicas podem ser causas de estrabismo, com destaque para as doenças neurológicas. São denominadas esotropia ou estrabismo convergente, exotropia ou estrabismo divergente, hipertropia e hipotropia, se o desvio for nasal, temporal, superior ou inferior, respectivamente. Sem tratamento adequado, até 50% dos pacientes apresentará deficiência da visão binocular permanente, como ambliopia e alterações de estereopsia, sequelas totalmente preveníveis⁷.

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)⁸. 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 genéticas⁹.

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 fev. 2020.

⁶ COHEN, P. et al. Consensus Statement on the Diagnosis and Treatment of Children with Idiopathic Short Stature: A Summary of the Growth Hormone Research Society, the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society, and the European Society for Paediatric Endocrinology Workshop. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, v. 93, n. 11, p. 4210-4217, 2008. Disponível em: <<http://www.ghresearchsociety.org/files/iss%20consensus.pdf>>. Acesso em: 11 fev. 2020.

⁷ SILVA, J. V.; FERREIRA, B. F. A.; PINTO, H. S. R. Estrabismo e heteroforia. *Disciplina de oftalmologia*. Universidade de Medicina federal do Ceará. 5 p. Disponível em: <http://www.ligadeoftalmo.ufc.br/arquivos/ed_-_estrabismos.pdf>. Acesso em: 11 fev. 2020.

⁸ SIGTAP - Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS. Disponível em: <<http://sigtap.datasus.gov.br/tabela-unificada/app/seg/procedimento/exibir/0202100103/05/2019>>. Acesso em: 11 fev. 2020.

⁹ 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 fev. 2020.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

III – CONCLUSÃO

1. Informa-se que o exame **análise cromossômica Array - CGH está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete o Autor - atraso global do desenvolvimento que evoluiu com deficiência cognitiva (Evento1_ANEXO2_Págs. 3 e 13). 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.
2. 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**¹⁰.
3. 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 I)¹¹.
4. 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 à doença do Autor, insta resgatar a informação fornecida pela Câmara de Resolução de Litígios em Saúde nº. 63735/2019 (Evento 1, ANEXO2, Páginas 20 e 21), de que **“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”**.
5. Destaca-se que em documento médico (Evento 1, ANEXO2, Página 5), é informado ainda que, apesar de não ser urgente, é importante que seja realizado para esclarecimento diagnóstico e correto aconselhamento genético.

É o parecer.

Ao 5º 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

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

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

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

¹⁰ 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 fev. 2020.

¹¹ 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 fev. 2020.



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?VTipo=1&Est=1&VEst=1

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
2280167	HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	33663683000116
2295415	HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE	34023077000280	34023077000107
2708282	IFF FIOCRUZ	32781055000216	32781055000135