



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0133/2020

Rio de Janeiro, 27 de fevereiro de 2020.

Processo nº 5004981-17.2020.4.02.5101
ajuizado por [REDACTED]
Feitosa, representado por [REDACTED]
da Silva.

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 - UFRJ e Formulário médico da Defensoria Pública da União (Evento1_ANEXO2_Págs. 1 a 7), emitidos em 16 de outubro de 2019 e 22 de janeiro de 2020, assinados pelas médicas [REDACTED] (CREMERJ: [REDACTED]), a Autora apresenta **dismorfias, aumento da elasticidade cutânea, aumento da mobilidade articular de algumas articulações, alteração crônica cutânea, cardiopatia congênita (comunicação interatrial), baço acessório, escoliose torácica, hemihipertrofia e mordida invertida**. Já foram realizados os exames de pesquisa para erros inatos do metabolismo, cariótipo 46 XX e audiometria, todos negativos. Assim, foi indicado o exame **CGH-Array** para esclarecimento diagnóstico e adequado aconselhamento genético, e que, não configura urgência, contudo, é importante que seja realizado para investigação clínica e diagnóstico, possibilitando planejamento terapêutico e aconselhamento genético. Foi informada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID-10) **M35.7 – Síndrome de hipermotilidade, L98.9 – Afecções da pele e do tecido subcutâneo, não especificados, Q21.1 – Comunicação interatrial, D73.9 – Doença especificada do baço, M41.5 – Outras escolioses secundárias, Q74.9 – Malformações congênitas não especificadas de membro e K07.2 – Anomalias da relação entre as arcadas dentárias**.

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.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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. 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”.¹
2. A **síndrome de hiper mobilidade** é definida, segundo a Sociedade Britânica de Reumatologia, como a presença de artralhas, ou dor em músculo-esquelética, com evolução de pelo menos 3 meses, associada à hiper mobilidade. Esta síndrome tem sido reconhecida predominantemente em crianças. Segundo Lewkonja, a síndrome de hiper mobilidade é uma das causas mais frequentes de sintomas músculo-esqueléticos em adolescentes. É discutida a associação entre baixos valores de densidade mineral óssea (DMO) e hiper mobilidade articular. Síndromes genéticas, como a homocistinúria e a síndrome de Ehlers-Danlos, que se associam com hiper mobilidade articular, podem apresentar diminuição de massa óssea. Não existem, no nosso conhecimento, trabalhos de avaliação da DMO em crianças com hiper mobilidade articular, o que nos motivou a realizar este estudo.²
3. A **comunicação interatrial (CIA)** é a anomalia cardíaca congênita mais prevalente em adultos, representando cerca de 35% de todos os defeitos cardíacos congênitos. A apresentação

¹ 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: 13 fev. 2020.

² ROBERTO, A.M; e cols. Densidade mineral óssea em crianças: associação com dor músculo-esquelética e/ou hiper mobilidade articular. J Pediatr, 2002; 78 (6): 523-8. Disponível em: <<http://www.jpmed.com.br/conteudo/02-78-06-523/port.asp>>. Acesso em: 12 fev. 2020.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

tardia deve-se ao insidioso desenvolvimento do remodelamento ventricular direito, com aumento das câmaras cardíacas direitas. A maioria dos adultos com CIA é atualmente tratada de maneira segura, usando-se técnicas de correção cirúrgica ou percutânea disponíveis, não apresentando complicações de longo prazo. No entanto, um arsenal diagnóstico sofisticado acha-se disponível e deve ser usado para identificar uma diminuta fração de pacientes considerados “de risco” para complicações pós-operatórias, em particular a persistência de elevada resistência vascular pulmonar e HAP. Assim, uma cuidadosa avaliação de adultos com CIA candidatos à correção (cirúrgica ou percutânea) deve ser realizada³.

4. A presença de um foco de tecido esplênico normal separado do órgão principal, denominado **baço acessório**, constitui a anomalia congênita mais frequente do órgão. Isto ocorre por falha do processo de fusão das células mesenquimatosas do mesogástrio dorsal durante a 5.^a semana de vida fetal. A maioria das vezes existe um **baço acessório** (80%), por vezes dois (14%) e, raramente, três (1%). Geralmente não ultrapassa os 2 cm de diâmetro. As localizações mais frequentes (habitualmente à esquerda da linha média) são: póstero-medial ao baço, ântero-lateral ao pólo superior do rim esquerdo e póstero-superior à cauda do pâncreas.⁴

5. A **escoliose** é definida como um desvio lateral da coluna vertebral, mais comumente observado nos segmentos torácicos e lombares. É caracterizada por modificação tridimensional incluindo curvatura lateral no plano frontal, rotação lateral no plano transversal e retificação no plano sagital. Para acompanhar seu caráter evolutivo, a mensuração da curva escoliótica é utilizada⁵.

6. A **hemi-hipertrofia** é caracterizada pelo crescimento assimétrico total ou segmentar (membro, tronco ou face) de um dos lados do corpo em grau superior ao considerado normal, ou seja, superior a 5%, na ausência de doença vascular, linfática ou neurológica. Sua patogênese ainda é desconhecida⁶.

7. A **mordida invertida** ou cruzada é uma má-oclusão relativamente frequente na dentição mista. Clinicamente, observa-se na posição de máxima intercuspidação (MIC) uma inversão do trespasse horizontal, podendo acontecer quer na região anterior, quer na região posterior. É uma má-oclusão que não se autocorrige e, por esse motivo, torna-se importante que seja efetuada uma intervenção o mais precocemente possível⁷.

DO PLEITO

³ LOPES, A. A., Mesquita, S. M.F. Comunicação Interatrial em Adultos: A Correção Sempre Cura? Arq Bras Cardiol. 2014; 103(6):446-448. Disponível em: <<http://www.arquivosonline.com.br/2014/10306/pdf/10306001.pdf>>. Acesso em: 13 fev. 2020.

⁴ LOPES, L. M. C. C; et al. Um falso tumor do pâncreas. Revista Portuguesa de Cirurgia, II Série, nº 21, Jun. 2012. Disponível em: <<file:///C:/Users/02627924788/Downloads/46-1-88-1-10-20130821.pdf>>. Acesso em: 13 fev. 2020.

⁵ TOSATO, J. P. CARIA, P. H. F.. Avaliação da atividade muscular na escoliose. Rev. bras. crescimento desenvolv. hum., São Paulo, v. 19, n. 1, p. 98-102, abr. 2009. Disponível em: <http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-12822009000100010&lng=pt&nrm=iso>. Acesso em: 13 fev. 2020.

⁶ RIOS-MENDEZ, R.E; et al. Síndrome de Silver-Russel (hemihipertrofia) y cor triatriatum en un neonato. Arch. Argent. Pediatr, 113, Buenos Aires, 2015. Disponível em:

<http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752015000300014>. Acesso em: 13 fev. 2020.

⁷ PINHO, T. Mordida cruzada dento-alveolar posterior ou anterior: abordagem simplificada precoce. Ciência Pro, 2013. Disponível em: <https://www.researchgate.net/profile/Teresa_Pinho/publication/255702866_Mordida_cruzada_dento-alveolar_posterior_ou_anterior_abordagem_simplificada_precoce/links/00b7d5203fb809daf5000000.pdf>. Acesso em: 13 fev. 2020.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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.

III – CONCLUSÃO

1. Informa-se que o exame **CGH-Array está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete a Autora - dismorfias, aumento da elasticidade cutânea, aumento da mobilidade articular de algumas articulações, alteração crônica cutânea, cardiopatia congênita (comunicação interatrial), baço acessório, escoliose torácica, hemihipertrofia e mordida invertida (Evento1 ANEXO2 Págs. 1 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.

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 da Autora, insta resgatar a informação fornecida pela Câmara de Resolução de Litígios em Saúde nº. 66416/2020 (Evento 1, ANEXO5, Páginas 1 e 2), de que **“não há prestadores habilitados no âmbito do Estado do Rio de Janeiro”**.

5. Destaca-se que em documento médico (Evento 1, ANEXO2, Página 5), é informado o caso não configura urgência, contudo, é importante que seja realizado para

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: 13 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: 13 fev. 2020.

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: 27 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: 27 fev. 2020.



**GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO**


Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde


investigação clínica e diagnóstico, possibilitando planejamento terapêutico e aconselhamento genético.

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.

**MONÁRIA CURTY NASSER
ZAMBONI**
Nutricionista
CRN4: 01100421


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


MARCELA MACHADO DURAÓ
Assistente de Coordenação
CRF-RJ 11517
ID. 4216.255-6

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?VTipo=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
2280167	HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	32663683000116
2295415	HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE	34023077000280	34023077000107
2708353	IFF FIOCRUZ	33781055000216	33781055000135