



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

**PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0158/2020**

Rio de Janeiro, 06 de março de 2020.

Processo nº 5007021-69.2020.4.02.5101,  
ajuizado por

O presente parecer técnico visa atender à solicitação de informações do **2º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto à realização do exame **SNP Array**.

**I – RELATÓRIO**

1. Para a elaboração deste parecer técnico foram considerados os documentos médicos datados mais recentes acostados ao processo e aqueles com informações pertinentes ao pleito.
2. De acordo com formulário médico da Defensoria Pública da União (Evento1\_ANEXO2\_págs. 53 a 57), emitido em 03 de julho de 2019, pela médica  , o Autor apresenta **lesão de nervo óptico** (com lesão/prejuízo visual permanente), **coloboma de pálpebra inferior** (já corrigido), **déficit cognitivo**, **obesidade** e **micropênis**. Foi indicada a realização de **SNP-array** (exame laboratorial) para esclarecimento etiológico de mecanismo genético causador das alterações fenotípicas apresentadas pelo menor (e do déficit cognitivo), com o objetivo de seguimento clínico apropriado e terapêutica conforme mecanismo etiológico. Foi informado que o Autor já realizou os exames possíveis existentes pelo SUS (cariótipo e FISH para 1p36) adequados para investigação de seu caso. Configura urgência porque, embora não haja risco de vida imediato, determinadas alterações no DNA podem aumentar o risco de comorbidades que coloquem em risco a vida do Autor.

**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. As desordens do nervo óptico ou **neuropatias ópticas** englobam um grupo de doenças que podem ameaçar seriamente a visão. Elas podem ocorrer de forma isolada ou fazer parte de um quadro neurológico ou sistêmico. Além do glaucoma, que também atinge o nervo óptico num padrão característico, as principais neuropatias óticas são: papiledema, neurite óptica, neuropatia óptica isquêmica<sup>1</sup>.

2. **Colobomas de pálpebra** são lesões congênitas infrequentes, caracterizadas por falhas no desenvolvimento palpebral, com ausência de todos os níveis de sua espessura: pele, tarso e conjuntiva, e cuja extensão pode variar desde um simples entalhe até praticamente toda a pálpebra. Frequentemente podem estar associados a **síndromes congênitas**<sup>2</sup>.

3. **Disfunção cognitiva** significa função mental e/ou intelectual diminuída ou prejudicada<sup>3</sup>. Há, na literatura, diversas terminologias utilizadas como sinônimo, como deficiência mental, **déficit cognitivo**, déficit intelectual, deficiência intelectual e retardo mental<sup>4</sup>.

4. 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. É um dos fatores de risco mais importantes para outras doenças não transmissíveis, com destaque especial para as cardiovasculares e diabetes<sup>5</sup>. É bem estabelecida a relação da obesidade com as complicações para a saúde, como diabetes mellitus tipo 2, dislipidemias, apnéia do sono, e doenças cardiovasculares. Quanto maior o excesso de peso, maior é a gravidade da doença<sup>6</sup>.

<sup>1</sup>HOB – Hospital de Olhos de Blumenau. Doenças do nervo óptico. Disponível em: <<https://hob.med.br/doencas-do-nervo-optico/>>. Acesso em: 06 mar. 2020.

<sup>2</sup> REIFF, A.B.M; et al. Tratamento do coloboma de pálpebra superior pela técnica de Ctlar-Beard e sua associação com ambliopia – relato de caso. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/abo/v65n5/a16v65n5>>. Acesso em: 06 mar. 2020.

<sup>3</sup> Descritores em Ciências da Saúde (DeCS). Disfunção Cognitiva. Disponível em: <[http://decs.bvs.br/cgi-bin/wxis1660.exe/decsserver?lslsScript=../cgi-bin/decsserver/decsserver.xis&task=exact\\_term&previous\\_page=homepage&interface\\_language=p&search\\_language=p&search\\_exp=C](http://decs.bvs.br/cgi-bin/wxis1660.exe/decsserver?lslsScript=../cgi-bin/decsserver/decsserver.xis&task=exact_term&previous_page=homepage&interface_language=p&search_language=p&search_exp=C)>. Acesso em: 06 mar.2020.

<sup>4</sup> TONINI, A. Caracterização do déficit cognitivo. Universidade federal de Santa maria. Especialização em Educação Especial. Disponível em: <<http://coral.ufsm.br/edu.especial.pos/1.pdf>>. Acesso em: 06 mar. 2020.

<sup>5</sup> 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](https://www.nestle.com.br/nestlenutrisaude/Conteudo/diretriz/Atencao_obesidade.pdf)>. Acesso em: 06 mar. 2020.

<sup>6</sup> Atualização das Diretrizes para o Tratamento Farmacológico da Obesidade e do Sobrepeso, ABESO/SBEM 2010. Disponível em: <<http://www.abeso.org.br/diretrizes>>. Acesso em 06 mar. 2020.





GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

5. O **micropênis** corresponde a um pênis estruturalmente normal, com um tamanho em extensão inferior a 2.5 desvios padrão da média para a idade. No recém-nascido a termo, um pênis estirado < 2- 2,5 cm é considerado **micropênis** e necessita avaliação. O termo **micropênis** é frequentemente utilizado de forma incorreta, podendo causar grande ansiedade nos pais<sup>7</sup>.

### DO PLEITO

1. A análise cromossômica realizada através da técnica de **Microarray** é uma técnica analítica de alta resolução que permite um estudo detalhado de todo o genoma. Investiga simultaneamente milhares de sequências genômicas para a detecção de ganhos (duplicações) e perdas (deleções) de segmentos cromossômicos submicroscópicos que não são visualizados no exame de cariótipo<sup>8</sup>.

2. A matriz **SNP** é um tipo de microarray de DNA que constitui uma ferramenta poderosa para a análise de alto rendimento de milhares de SNPs em um único experimento para analisar globalmente o genoma humano em busca de alterações genéticas. Em **Microarray** padrão desenvolvidos pela Affymetrix (Santa Clara, CA), várias sondas direcionadas a milhares de SNPs são imobilizadas em uma superfície sólida de vidro ou silício (comumente chamada de chip) em posições especificadas, denominadas célula ou recurso da sonda<sup>9</sup>.

### 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. Assim, este tratamento **não é disponibilizado pelo SUS** pela via administrativa, no âmbito do município e do estado do Rio de Janeiro.

3. Adicionalmente, 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 autista<sup>10</sup>.

4. Entretanto, embora o exame **Array-CGH** tenha recebido recomendação de incorporação no SUS e o estado do Rio de Janeiro conte com unidades habilitadas para **Serviço de**

<sup>7</sup> PEDIPEDIA – Enciclopédia pediátrica Online. Micropênis. Disponível em: < <https://pedipedia.org/artigo-profissional/micropenis> >. Acesso em: 06 mar. 2020.

<sup>8</sup> Chromosome Medicina Genômica. SNP XP Microarray (SNP-Array). Disponível em: < <https://chromosome.com.br/portfolio/snp-array/> >. Acesso em: 06 mar. 2020.

<sup>9</sup> Lam, C. W., Tong, S. F. In Advances in Clinical Chemistry, 2010. Microarrays for Personalized Genomic Medicine. Disponível em: < <https://www.sciencedirect.com/topics/biochemistry-genetics-and-molecular-biology/snp-array> >. Acesso em: 06 mar. 2020.

<sup>10</sup> 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](http://conitec.gov.br/images/Protocolos/Diretrizes_Atencao-DoencasRaras.pdf) >. Acesso em: 06 mar. 2020.



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Atenção a Pessoas com Doenças Raras (ANEXO I)<sup>11</sup>, insta elucidar que “não há prestadores habilitados no âmbito do estado do Rio de Janeiro”.

5. Destaca-se que em documento médico (Evento 1, ANEXO2, Páginas 56 e 57), é informado o embora não haja risco de vida imediato, determinadas alterações no DNA podem aumentar o risco de comorbidades que coloquem em risco a vida do Autor, configurando urgência para realização do exame indicado. Assim, **salienta-se que a demora exacerbada na realização do mesmo pode comprometer o prognóstico em questão.**

6. Acrescenta-se que em consulta ao banco de dados da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC<sup>12</sup>, verificou-se que o exame pleiteado **SNP-array não foi avaliado.**

**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

  
**MARCELA MACHADO DURAÓ**  
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

<sup>11</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=00&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=00&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1)>. Acesso em: 06 mar. 2020.  
<sup>12</sup> Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC). Recomendações sobre tecnologias avaliadas. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/deciso-es-sobre-incorporacoes>>. Acesso em: 06 mar. 2020.



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
3295418	HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE	34023077000280	34023077000107	RIO DE JANEIRO
2768353	IFF FIOCRUZ	33781055000216	33781055000135	RIO DE JANEIRO
2280167	UFRJ HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	33663683000116	RIO DE JANEIRO