



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0259/2020

Rio de Janeiro, 02 de abril de 2020.

Processo nº 5007566-42.2020.4.02.5101
ajuizado por [REDACTED]
representado por [REDACTED]
[REDACTED]

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 de **sequenciamento completo por exoma**.

I – RELATÓRIO

1. Segundo documento do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira e formulário de Defensoria Pública da União (Evento 1, ANEXO3, Páginas 6-8 e 16-20), preenchidos em 11 de novembro de 2019 e 15 de janeiro de 2020, pelas médicas [REDACTED] e [REDACTED] o Autor apresenta **deficit cognitivo, alta estatura, pubarca precoce, macrocefalia, comunicação interventricular, estenose pulmonar, perda auditiva mista à esquerda severa à profunda, hérnia inguinal**, avanço da idade óssea e **dismorfias**, sendo necessária a realização do exame laboratorial **sequenciamento por exoma** para investigação diagnóstica. Foram informadas as seguintes Classificações Internacionais de Doenças (CID-10): **F06.8** – Outros transtornos mentais especificados devidos a uma lesão e disfunção cerebral e a uma doença física, **Q75.3** – Macrocefalia, **E30.9** – Transtorno não especificado da puberdade, **Q21.0** – Comunicação interventricular, **Q22.1** – Estenose congênita da valva pulmonar, **H90.8** – Perda de audição mista, de condução e neuro-sensorial, não especificada e **K40.9** – Hérnia inguinal unilateral ou não especificada, sem obstrução ou gangrena.

**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



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 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. **Disfunção cognitiva** significa função mental e/ou intelectual diminuída ou prejudicada¹. Há, na literatura, diversas terminologias utilizadas como sinônimo, como deficiência mental, **déficit cognitivo**, déficit intelectual, deficiência intelectual e retardo mental².

2. **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.³

3. A **pubarca precoce** é o aparecimento apenas de pêlos pubianos, podendo ser manifestação de amadurecimento do eixo hipotalâmico-hipofisário-gonadal (HHG) e portanto tratar-se de puberdade precoce, ou ser um evento isolado, sem evolução posterior, não obstante maturação precoce da zona reticular do córtex adrenal e produção androgênica⁴.

4. A **macrocefalia** é a anormalidade congênita em que a circunferência occipitofrontal é maior do que dois desvios-padrão acima da média para uma determinada idade. Está associada com hidrocefalia, derrame subdural, cistos aracnóides ou é parte de uma afecção de origem genética (ex.: Doença de Alexander, Síndrome de Sotos)⁵.

¹ Descritores em Ciências da Saúde (DeCS). Disfunção Cognitiva. Disponível em: <http://decs.bvs.br/cgi-bin/wxis1660.exe/decsserver/?IsisScript=../cgi-bin/decsserver/decsserver.xis&task=exact_term&previous_page=homepage&interface_language=p&search_language=p&search_exp=Comprometimento%20Cognitivo%20Leve>. Acesso em: 18 mar. 2020.

² 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: 18 mar. 2020.

³ Scielo. ALVES, C.; LIMA, D. S. Casuística 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: 18 mar. 2020.

⁴ Scielo. BORGES, M. F. Pubarca Precoce: Estudo Retrospectivo Clínico e Laboratorial. Arq. Bras. Endocrinol. Metab. V. 44. 2000. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/abem/v44n5/10629.pdf>>. Acesso em: 18 mar. 2020.

⁵ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descrição de macrocefalia. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C05.660.207.536>. Acesso em: 18 mar. 2020.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

5. A **comunicação interventricular (CIV)** é uma das más formações congênicas cardíacas mais comuns, totalizando aproximadamente 20% de todos os defeitos congênicos. Em 80% dos casos, estes defeitos se localizam na porção perimembranosa do septo interventricular, acometendo a via de saída do ventrículo esquerdo (VE) imediatamente abaixo da valva aórtica e entre a via de entrada e saída do ventrículo direito (VD). Eles são denominados CIVs perimembranosos (PM) e têm uma extensão variável para o tecido muscular adjacente do septo da via de entrada, de saída ou muscular¹⁻⁴. Sua característica é uma continuidade fibrosa entre as valvas aórtica e tricúspide. A CIV PM pode estar total ou parcialmente ocluída por tecido redundante da valva tricúspide, especialmente em forma de bolsas provenientes do folheto septal. Estas bolsas são conhecidas como aneurismas do septo ventricular, apesar de não serem aneurismas verdadeiros⁶.

6. A **estenose pulmonar** é o estreitamento patológico do orifício da valva pulmonar. Esta lesão restringe o fluxo de sangue do ventrículo direito à artéria pulmonar. O bloqueio é completo quando a valva trifoliada é fundida em uma membrana imperfurada⁷.

7. A **perda da capacidade auditiva em maior ou menor grau** é denominada disacusia, que pode ser definitiva ou transitória, progressiva ou estacionária, em diversos graus de intensidade. Podem ser classificadas de acordo com a localização como: condutivas, **neurossensoriais** ou mistas; e pelo grau da perda auditiva como de leve, moderada e profunda⁸. A deficiência auditiva pode levar a uma série de deficiências secundárias, como alterações de fala, de linguagem, cognitivas, emocionais, sociais, educacionais, intelectuais e vocacionais⁹.

8. 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”¹⁰.

9. A **hérnia inguinal** se caracteriza por uma tumoração na região inguinal que aparece ou aumenta de volume com o esforço ou choro. Pode estar presente já ao nascimento ou surgir em qualquer idade, principalmente nos primeiros meses ou anos de vida¹¹. Os homens são

⁶ SILVA, R. Et al. Fechamento Percutâneo das Comunicações Interventriculares Perimembranosas. Revista Brasileira de Cardiologia Invasiva 2005; v.13 p. 219-230. Disponível em: <[https://www.yumpu.com/pt/document/view/12566878/fechamento-percutaneo-das-comunicacoes-interventriculares->](https://www.yumpu.com/pt/document/view/12566878/fechamento-percutaneo-das-comunicacoes-interventriculares-). Acesso em: 18 mar. 2020.

⁷ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. DeCS, Descritores em Ciências da Saúde. Descrição de estenose pulmonar. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C14.280.484.716>. Acesso em: 18 mar. 2020.

⁸ JARJURA JÚNIOR, J. J; SWENSOM, R. C. Disacusias. Revista da Faculdade Ciências Médica de Sorocaba, v. 3, n. 2, p. 7 – 10, 2001. Disponível em: <revistas.pucsp.br/index.php/RFCMS/article/download/275/pdf>. Acesso em: 18 mar. 2020.

⁹ Atenção e Cuidado da Saúde Bucal da Pessoa com Deficiência: Protocolos, Diretrizes e Condutas para Auxiliares de Saúde Bucal. Recife: Ed. Universitária, 2015. CALDAS, A. F., MACHIAVELLI, J.L. Disponível em: <https://cvtped.odonto.ufg.br/up/299/o/Livro_-_Eixo_2_-_Cirurgi%C3%B5es-dentistas.pdf?1504016031>. Acesso em: 18 mar. 2020.

¹⁰ IAPO – Interamerican Association of Pediatric Otorhinolaryngology. MISCIONE, M. C. Análise das Síndromes com Dismorfismo em Otorrinolaringologia. Disponível em: <<http://www.iapo.org.br/manuals/03-1.pdf>>. Acesso em: 18 mar. 2020.

¹¹ MITTELSTAEDT, W. E. M., et al. Tratamento das hérnias inguinais: Bassani ainda atual? Estudo randomizado, prospectivo e comparativo entre três técnicas operatórias: Bassini, Shouldice, McVay. Rev. Assoc. Med. Bras.[online], vol.45, n.2, pp. 105-114, 1999. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/ramb/v45n2/1674.pdf>>. Acesso em: 18 mar. 2020.



**GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

mais vulneráveis a esse tipo de hérnia e ainda sofrem o risco de terem a doença expandida para os testículos, desenvolvendo, assim, a hérnia inguinoescrotal¹².

DO PLEITO

1. O termo **exoma** refere-se ao conjunto de éxons presentes no genoma de grande parte dos seres vivos, composto por cerca de 180.000 éxons nos humanos. O genoma humano, em sua totalidade, apresenta cerca de três bilhões de pares de bases (A-T, C-G) e é constituído por regiões gênicas e intergênicas. Estima-se que na espécie humana existam cerca de 22.000 regiões gênicas ou genes propriamente ditos, que são a base formadora das proteínas. Com o advento dos **sequenciadores** de nova geração e dos investimentos no Projeto Genoma Humano, a tarefa de sequenciar grandes regiões específicas de DNA passou a ser cada vez mais rápida e eficiente, podendo ser utilizada em larga escala como ferramenta no diagnóstico molecular de grande parte das doenças genéticas¹³.

III – CONCLUSÃO

1. Informa-se que o exame **sequenciamento completo por exoma está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete o Autor - déficit cognitivo, alta estatura, pubarca precoce, macrocefalia, comunicação interventricular, estenose pulmonar, perda auditiva, hérnia inguinal, avanço da idade óssea e dismorfias (Evento 1, ANEXO3, Páginas 6-8 e 16-20).

2. Afirma-se que, em 14 de março de 2019, a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) **recomendou**, por unanimidade, **a incorporação do sequenciamento completo do exoma** para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada, conforme previsto na Portaria SCTIE/MS nº 18, de 27 de março de 2019.

3. O exame **sequenciamento completo por exoma foi padronizado** como procedimento ambulatorial de alta complexidade não valorado na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), secundário ao procedimento **03.01.01.020-0** – Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras – Eixo I: 2 – Deficiência intelectual, com vistas ao aconselhamento genético, em conformidade com que estabelece a Portaria GM/MS nº 199/2014 e mediante protocolo estabelecido Pelo Ministério da Saúde. Assinou-se o Registro de Deliberação número 431/2019.¹⁴

¹² SPERANDIO, W. T.; et al. Quais os fatores de risco para hérnia inguinal em adulto?. Rev. Assoc. Med. Bras. [online], vol.54, n.2, pp. 98-98, 2008. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/ramb/v54n2/a04v54n2.pdf>>. Acesso em: 18 mar. 2020.

¹³ Genética Humana e Doenças Raras – DLE. Sequenciamento completo do Exoma. Disponível em: <<https://dle.com.br/biologia-molecular-genetica-humana/sequenciamento-completo-do-exoma>>. Acesso em: 18 mar. 2020.

¹⁴ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC). Relatório de Recomendação nº 442, de março/2019. Sequenciamento completo do exoma para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada. Disponível em: <http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2019/Relatorio_Exoma_DeficienciaIntelectual.pdf>. Acesso em: 30 mar. 2020.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

4. Contudo, **até o momento, não foi encontrada via de acesso** para o exame ora pleiteado no âmbito do município e do estado do Rio de Janeiro, bem como não foram identificados outros equipamentos que possam configurar alternativa.

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.

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

