



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0481/2020

Rio de Janeiro, 12 de junho de 2020.

Processo nº 5018067-55.2020.4.02.5101
ajuizado por [REDACTED]
representada por [REDACTED]
[REDACTED]

O presente parecer visa atender a solicitação de informações técnicas do 1º **Juizado Especial Federal**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **sequenciamento completo do exoma**.

I – RELATÓRIO

1. Para elaboração do presente Parecer Técnico foram considerados os documentos médicos mais recentes acostados ao processo.

2. Segundo formulário médico da Defensoria Pública da União e documento do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (Evento 1, ANEXO2, Páginas 10-14 e 18-19), emitido em 20 de fevereiro de 2020 e não datado, pela médica geneticista [REDACTED]

[REDACTED] a Autora apresenta os diagnósticos de **deficiência intelectual, ataxia cerebelar, hipotonia, hipertrofia de ventrículo esquerdo, fibrose hepática, hipotireoidismo**, palidez de disco óptico, irregularidade menstrual e **obesidade**, com suspeita de Síndrome de Bardet-Biedl. Necessita realizar o exame **sequenciamento completo por exoma**, com **urgência**, para definir melhor evolução da lesão hepática, visto que algumas formas de fibrose associada à síndrome genética podem evoluir com cirrose e necessidade de transplante, assim como definição do tratamento. Foram informadas as seguintes Classificações Internacionais de Doenças (CID-10) **F70.9 - retardo mental leve - sem menção de comprometimento do comportamento; G96 - Outros transtornos do sistema nervoso central e R27 - Outros distúrbios da coordenação.**

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 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 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. **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 retardo¹.
2. **Ataxia Cerebelar** é a incoordenação de movimentos voluntários que ocorrem como uma manifestação de doenças cerebelares. Entre os sinais característicos estão: tendência dos movimentos dos membros em ultrapassar ou não alcançar um objetivo (dismetria); tremor que ocorre durante a tentativa de realizar movimentos (tremor intencional); força e ritmo da adiadococinesia (alternância rápida dos movimentos); e marcha atáxica².
3. A **hipotonia** é a diminuição do tono muscular esquelético caracterizada pela diminuição da resistência ao estiramento passivo³.
4. A **hipertrofia do ventrículo esquerdo (HVE)** detectada pela eletrocardiografia é manifestação de doença cardiovascular pré-clínica, constituindo forte preditor de morbidade e

¹ Biblioteca Virtual em Saúde - BVS. 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: 12 jun. 2020.

² Biblioteca Virtual em Saúde - BVS. Descritores em Ciências da Saúde - DeCS. Descrição de ataxia cerebelar. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C10.228.140.252.190>. Acesso em: 12 jun. 2020.

³ Biblioteca Virtual em Saúde - BVS. Descrição de hipotonia. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C10.597.613.575>. Acesso em: 12 jun. 2020.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

mortalidade cardiovasculares⁴. Se a HVE é tida, habitualmente, como resposta à sobrecarga de pressão e ao aumento de "stress" da parede ventricular, sendo, portanto, resposta compensatória que permitirá manter uma função cardíaca normal, não é menos verdade que vários trabalhos evidenciaram aumento da mortalidade e morbidade cardiovascular, quando a HA é acompanhada de HVE, quer diagnosticada por ECG quer por ecocardiografia⁵.

5. A **fibrose hepática** é a doença hepática na qual a microcirculação normal, a anatomia vascular no geral, e a arquitetura hepática têm sido destruídas e alteradas de modo variado por septos fibrosos ao redor de nódulos parenquimatosos regenerados ou em regeneração⁶.

6. O **hipotireoidismo** é definido como um estado clínico resultante de quantidade insuficiente de hormônios circulantes da glândula tireoide para suprir uma função orgânica normal. A forma mais prevalente é a doença tireoidiana primária, denominada de hipotireoidismo primário e ocasionada por uma falência da própria glândula, mas também pode ocorrer hipotireoidismo devido à doença hipotalâmica ou hipofisária (denominado hipotireoidismo central)⁷.

7. 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. A base da doença é o processo indesejável do balanço energético positivo, resultando em ganho de peso. 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 III. A obesidade é um dos fatores de risco mais importantes para outras doenças não transmissíveis, com destaque especial para as cardiovasculares diabetes⁸.

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,

⁴ Scielo. RODRIGUES, S. L. Et al. Revisão dos critérios de Sokolow-Lyon-Rappaport e Cornell para hipertrofia do ventrículo esquerdo. Arq. Bras. Cardiol. vol.90 no.1 São Paulo Jan. 2008. Disponível em: <https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0066-782X2008000100008>. Acesso em: 12 jun. 2020.

⁵ NOGUEIRA, J. B. Hipertrofia Ventricular Esquerda na Hipertensão Arterial. Benefício da sua Regressão. Arq Bras Cardiol volume 73, (nº 1), 1999. Disponível em: <<http://publicacoes.cardiol.br/abc/1999/7301/73010010.pdf>>. Acesso em: 12 jun. 2020.

⁶ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descrição de fibrose hepática. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C06.552.630>. Acesso em: 12 jun. 2020.

⁷ NOGUEIRA, C. R.; et al. Hipotireoidismo: Diagnóstico. Projeto Diretrizes – Associação Médica Brasileira e Agência Nacional de Saúde Suplementar. p 1-18, 2011. Disponível em: <http://diretrizes.amb.org.br/_BibliotecaAntiga/hipotireoidismo.pdf>. Acesso em: 12 jun. 2020.

⁸ 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: 12 jun. 2020.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

podendo ser utilizada em larga escala como ferramenta no diagnóstico molecular de grande parte das doenças genéticas⁹.

III – CONCLUSÃO

1. Informa-se que o exame **sequenciamento completo do exoma** está indicado para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete a Autora - deficiência intelectual, ataxia cerebelar, hipotonia, hipertrofia de ventrículo esquerdo, fibrose hepática, hipotireoidismo e obesidade, com suspeita de Síndrome de Bardet-Biedl (Evento 1, ANEXO2, Páginas 10-14 e 18-19).
2. Elucida-se que a Síndrome de Bardet-Biedl é um transtorno autossômico recessivo caracterizado por retinite pigmentosa; polidactilia; obesidade; retardo mental; hipogenitalismo; displasia renal e baixa estatura¹⁰.
3. No que se refere a disponibilização do exame pleiteado, no SUS, informa-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 29 de março de 2019¹¹.
4. Todavia, em consulta a Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), na competência de junho/2020, não foi encontrado código de procedimento disponibilizando o **sequenciamento completo do exoma** no SUS. Portanto, 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 exames que possam configurar alternativa.
5. Adicionalmente, acostado ao processo (Evento 1, ANEXO6, Página 2), consta Parecer Técnico da Câmara de Resolução de Litígios em Saúde nº 67597/2020, emitido em 19 de fevereiro de 2020, o qual informa que “... *O exame genético pleiteado para a confirmação de suspeita de Síndrome de Bardet-Beidl não se encontra disponível no SUS.*”.
6. Cabe ainda ressaltar que em documento (Evento 1, ANEXO2, Páginas 13 e 14), foi solicitado **urgência** para o exame da Autora (sequenciamento do exoma), pois necessita definir melhor evolução da lesão hepática e seu tratamento, visto que algumas formas de fibrose associada à síndrome genética podem evoluir com cirrose e necessidade de transplante. Assim, salienta-se que a demora exacerbada na realização do exame, pode comprometer o prognóstico em questão.
7. Destaca-se que foi realizada consulta à plataforma do Sistema Estadual de Regulação (SER), contudo não foi localizado nenhum registro da Autora.
8. Acrescenta-se que, considerando a Declaração de Pandemia pela Organização Mundial de Saúde – OMS, a Resolução SES Nº 2004 de 18 de março de 2020 suspendeu, por tempo indeterminado, os atendimentos ambulatoriais eletivos de pacientes estáveis nas unidades de

⁹ 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: 12 jun. 2020.

¹⁰ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descrição de Síndrome de Bardet-Beidl. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/porta/dccs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C10.228.140.617.200>. Acesso em: 12 jun. 2020.

¹¹ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias em Saúde – Conitec. Incorporação de Sequenciamento completo do Exoma. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/recomendacoes-sobre-as-tecnologias-avaliadas-2019>>. Acesso em: 12 jun. 2020.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

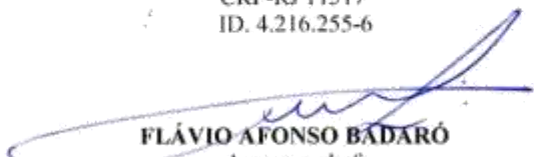
saúde públicas, privadas e universitárias no estado do Rio de Janeiro. Consta ainda que, deverão ser mantidos os atendimentos ambulatoriais de cardiologia, oncologia, pré-natal, psiquiatria e psicologia e dos pacientes que tenham risco de descompensação ou deterioração clínica, assim como os atendimentos nos setores de Imunização e o acesso às receitas da prescrição de uso contínuo¹².

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 DURAQ
Assistente de Coordenação
CRF-RJ 11517
ID. 4.216.255-6



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

¹² Resolução SES Nº 2004 de 18 de março de 2020. Art. 1º Suspensão dos atendimentos ambulatoriais devido à Pandemia por Corona Vírus. Disponível em: <<http://doeplayer.com.br/63494959-Atos-do-congresso-nacional-presidencia-da-republica.html>>. Acesso em: 12 jun. 2020.