



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0007/2021

Rio de Janeiro, 12 de janeiro de 2021.

Processo nº 5094979-93.2020.4.02.5101,
ajuizado por [REDACTED]
representado por [REDACTED]
[REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do 12º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame Array-CGH.

I – RELATÓRIO

1. Para elaboração do presente Parecer Técnico foram considerados os documentos médicos mais recentes acostados ao processo.
2. De acordo com documentos do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (Evento 1, ANEXO2, Páginas 15 e 16), emitidos em 01 de dezembro de 2020, pela médica [REDACTED] o Autor apresenta **deficiência intelectual**, com alteração no cromossomo 16, não é alfabetizado, realizou ultrassonografia do abdome que evidenciou dilatação do sistema pielocalicial. Assim, foi solicitado o exame Array-CGH para definição etiológica e aconselhamento genético da família. Informada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID-10): **F71.1 - Retardo mental moderado - comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou tratamento.**
3. Segundo documento do Hospital Menino [REDACTED] 17), emitido em 09 de novembro de 2020, pela médica [REDACTED] o Autor, 17 anos, apresenta **deficiência cognitiva**, associada com **dismorfias**, cariótipo com alteração no cromossomo 16. Foi informada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID-10): **F71.0 - Retardo mental moderado - menção de ausência de ou de comprometimento mínimo do comportamento.**

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



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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. **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. **Disfunção cognitiva** significa função mental e/ou intelectual diminuída ou prejudicada². Há, na literatura, diversas terminologias utilizadas como sinônimo, como deficiência mental, **déficit cognitivo**, **déficit intelectual**, deficiência intelectual e retardo mental³.

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)⁴. 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 genéticas⁵.

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 jan. 2021.

² Descritores em Ciências da Saúde (DeCS). Disfunção Cognitiva. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=F03.615.250.700>. Acesso em: 12 jan. 2021.

³ 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: 12 jan. 2021.

⁴ SIGTAP - Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS. Disponível em:

<<http://sigtap.datasus.gov.br/tabela-unificada/app/seo/procedimento/exibir/0202100103/05/2019>>. Acesso em: 12 jan. 2021.

⁵ PARDINI, H. Medicina Diagnóstica e Preventiva. Disponível em: <<https://www.hermespardini.com.br/exames-laboratoriais/?id=DIV||CMAHR>>. Acesso em: 12 jan. 2021.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

III – CONCLUSÃO

1. Em síntese, trata-se de Autor com quadro clínico de **deficiência intelectual e cognitiva**, com alteração em cromossomo 16 (Evento 1, ANEXO2, Páginas 15 a 17), solicitando o fornecimento do exame Array-CGH (Evento 1, INICI, Página 8) para definição etiológica e aconselhamento genético da família.
2. Conforme as Diretrizes para a Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, o método Array-CGH é utilizado para detecção de variação no número de cópias de sequências de DNA (perdas ou ganhos de material cromossômico). É um método muito mais sensível que o cariótipo, pois detecta tanto grandes aberrações como pequenas, podendo ser utilizado para avaliação genômica de um cromossomo específico, de um segmento cromossômico, ou mesmo de um único gene, e está indicado na avaliação de indivíduos com anomalias múltiplas que não caracterizam síndromes genéticas conhecidas, para indivíduos não síndrômicos com atraso de desenvolvimento e/ou deficiência intelectual e para indivíduos com manifestações do espectro autista⁶.
3. Salienta-se que os testes genéticos ou bioquímicos permitem ter mais certeza de que a doença da qual se suspeita clinicamente é a que, de fato, afeta o paciente. Isto é muito importante porque permite ter um diagnóstico mais assertivo, sem sujeitar a pessoa a exames desnecessários, e permite orientar a família em termos de risco. A importância do diagnóstico precoce também é fundamental, em especial para as doenças raras, cuja maioria é progressiva, para que se iniciem medidas terapêuticas ou preventivas o mais cedo possível com vista a evitar a progressão dos sintomas e a perda de qualidade de vida do paciente⁷.
4. Assim, informa-se que o exame Array-CGH está indicado para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico apresentado pelo Autor - deficiência intelectual e cognitiva, com alteração em cromossomo 16 (Evento 1, ANEXO2, Páginas 15 a 17).
5. Quanto à padronização, destaca-se que o referido exame está coberto pelo SUS, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), na qual consta: identificação de alteração cromossômica submicroscópica por ARRAY-CGH, sob o seguinte código de procedimento: 02.02.10.010-3, tendo em vista o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES).
6. 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)⁸.
7. A despeito do exame pleiteado ter 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. 20201216001/2020 (Evento 1, ANEXO2, Página 22), de que “não há prestadores habilitados no âmbito do estado do Rio de Janeiro”.

⁶ 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>. Acesso em: 12 jan. 2021.

⁷ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - Conitec. Procedimentos Laboratoriais para diagnóstico de doenças raras associadas a anomalias congênicas na tabela SUS. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/images/Incorporados/DoencasRaras-EixosI-II-III-FINAL.pdf>>. Acesso em: 12 jan. 2021.

⁸ 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: 12 jan. 2021.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

8. Destaca-se que foi realizada consulta à plataforma do Sistema Estadual de Regulação (SER), contudo não foi localizado nenhum registro do Autor.

É o parecer.

Ao 12º 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

MARCIA LUZIA TRINDADE
MARQUES
Farmacêutica
CRF- RJ 13615
Mat. 5.004.792-2

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=18&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
2230167	HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	33663683000116
2293415	HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE	34023077000280	34023077000107
2708353	IFF FIOCRUZ	33781055000216	33781055000135

