



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

**PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0435/2021**

Rio de Janeiro, 13 de maio de 2021.

Processo nº 5034117-25.2021.4.02.5101,  
ajuizado por [REDACTED]  
[REDACTED] representado neste ato por  
[REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas da 8ª Turma Recursal – 3º Juiz Relator (RJ), da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao **exame de sequenciamento de exoma com sequenciamento de genoma mitocondrial (exame de sequenciamento completo do exoma)**.

**I – RELATÓRIO**

1. De acordo com documento médico do Hospital Universitário *Gaffrée Guimle* (Evento 1\_ANEXO2\_Página 22), não datado e emitido pela médica geneticista [REDACTED] o Autor, com data de nascimento em 25/10/2019, apresenta quadro de **anemia grave** com necessidade de transfusão de sangue constante. Tem neutropenia e monocitopenia desde 04 meses de vida. Após extensa investigação para doenças infecciosas realizou mielograma com achados sugestivos de Síndrome de Pearson. Esta condição é geneticamente determinada sendo importante a confirmação do diagnóstico para estabelecer prognóstico e, acompanhar outros problemas que porventura possam surgir. O diagnóstico correto também irá orientar o melhor tratamento, identificando se o quadro em tela possui indicação de transplante de medula. Foi informado ainda que não há alternativa para o diagnóstico visto que a **Síndrome de Pearson** envolve a deleção de DNA mitocondrial, sendo o exame de sequenciamento de genoma mitocondrial o exame indicado para o diagnóstico. Sendo assim, solicitado **sequenciamento de exoma com sequenciamento de genoma mitocondrial**.

**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. 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;



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

*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 doenças mitocondriais são um capítulo relativamente recente no estudo das doenças humanas e seu entendimento fisiopatológico necessita de uma abordagem genética de cada paciente. O correto funcionamento das mitocôndrias depende da interação de dois genomas, o nuclear e o mitocondrial. A Síndrome de Pearson é caracterizada por anemia sideroblástica, leucopenia, trombocitopenia e insuficiência pancreática exócrina, sendo a gravidade desses sintomas muito variável, podendo inclusive levar à morte. Os pacientes com a síndrome de Pearson, quando sobrevivem, desenvolvem, posteriormente, a síndrome de Kearns-Sayre. A causa mais comum da síndrome de Pearson é um rearranjo no DNA mitocondrial e consiste em deleção ou duplicação do DNA mitocondrial (as duplicações e as deleções podem ser encontradas concomitantemente no mesmo paciente)<sup>1</sup>.

### DO PLEITO

1. O sequenciamento do exoma permite identificar as causas genéticas de doenças ou deficiências em um indivíduo. Os genes contêm a informação herdada dos pais e estima-se que existam cerca de 20 mil genes nas células do nosso organismo. A combinação de todos os genes de um indivíduo é conhecida como genoma. Os éxons constituem as regiões dos genes que contêm a informação necessária para produzir as proteínas, elementos fundamentais para que os organismos vivos se desenvolvam normalmente. A palavra "exoma" faz referência ao conjunto de todos os éxons do genoma. Estima-se que nas regiões dos éxons ocorrem 85% das alterações responsáveis pelas doenças de base genética. Por isso, o estudo desta porção do genoma é hoje o método mais eficiente para estudar o DNA de um paciente e examinar exaustiva e simultaneamente as possíveis mutações genéticas causadoras da doença ou deficiência de um indivíduo, permitindo estabelecer um diagnóstico rápido e preciso<sup>2</sup>.

<sup>1</sup> NASSEH, I. E. et al, Doenças Mitocondriais. Rev. Neurociências 9(2): 60-69, 2001. Disponível em: <<http://revistaneurociencias.com.br/edicoes/2001/RN%2009%2002/Pages%20from%20RN%2009%2002-4.pdf>>. Acesso em: 13 mai. 2021.

<sup>2</sup> NIMGenetics. New Integrated Medical Genetics. ExoNIM®. Sequenciamento do Exoma. Teste global para a identificação de mudanças no DNA causadoras de doenças de origem genética. Disponível em: <<https://www.nimgenetics.com/wp-content/uploads/2016/07/EXONIM-PT-.pdf>>. Acesso em: 13 mai. 2021.



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

### III – CONCLUSÃO

1. Em resumo trata-se de Autor, com data de nascimento em 25/10/2019, quadro de **anemia grave** com necessidade de transfusão de sangue constante. Tem neutropenia e monocitopenia desde 04 meses de vida. Após extensa investigação para doenças infecciosas realizou mielograma com achados sugestivos de **Síndrome de Pearson**. Tendo sido prescrito o **sequenciamento de exoma com sequenciamento de genoma mitocondrial** a fim de elucidação diagnóstica e melhor intervenção terapêutica – conforme exposto em documento médico (Evento 1\_ANEXO2\_Página 22).
2. O estudo do conjunto de todos os éxons do genoma é hoje o método mais eficiente para estudar o DNA de um paciente e examinar exaustiva e simultaneamente as possíveis mutações genéticas causadoras da doença ou deficiência de um indivíduo, permitindo estabelecer um diagnóstico rápido e preciso<sup>3</sup>. A indicação desse tipo de exame está nas doenças associadas a alterações em múltiplos genes, casos em que outros testes genéticos foram negativos e doenças de difícil diagnóstico clínico, quando se suspeita de base genética<sup>4</sup>, o que se enquadra no caso do Autor – conforme exposto em documento médico (Evento 1\_ANEXO2\_Página 22).
3. Diante o exposto, entende-se que a **indicação** para realização do exame pleiteado **possui respaldo na literatura médica científica**.
4. No que tange a disponibilização do referido exame no SUS, cumpre esclarecer que, em 25 de novembro de 2020, os membros da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC aprovaram o Protocolo para o Diagnóstico Etiológico de Deficiência Intelectual do **sequenciamento completo do exoma para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada**, conforme previsto na Portaria SCTIE/ME nº 18, de 27 de março de 2019.
5. O relatório supradito, analisou o teste diagnóstico para deficiência intelectual de causa indeterminada, após resultado negativo ou inconclusivo do “chromosomal microarray”, onde após reunião a CONITEC, e os membros presentes deliberaram, por unanimidade, recomendar a incorporação do exoma para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada como procedimento ambulatorial de alta complexidade não valorado na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS, secundário a avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras, 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.
6. Dessa forma, entende-se que, embora o exame pleiteado tenha sido padronizado no SUS, a condição clínica relatada no documento médico, **não guarda relação** com os critérios para acesso, uma vez que, de acordo com os documentos médicos apresentados, o Autor não apresenta deficiência intelectual de causa indeterminada, secundário ao procedimento de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras.
7. Diante o exposto, considerando que o Hospital Universitário Gaffrée Guinle possui o serviço ambulatorial de genética e possui habilitação no SUS como serviço de

<sup>3</sup> NIMGenetics. New Integrated Medical Genetics. ExoNIM<sup>®</sup>. Sequenciamento do Exoma. Teste global para a identificação de mudanças no DNA causadoras de doenças de origem genética. Disponível em: <<https://www.nimgenetics.com/wp-content/uploads/2016/07/EXONIM-PT-.pdf>>. Acesso em: 13 mai. 2021.

<sup>4</sup> HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN. GENOMIKA. Sequenciamento de exoma completo. Um único exame para o estudo de múltiplas doenças. Disponível em: <<https://www.genomika.com.br/exoma-completo/>>. Acesso em: 13 mai. 2021.



**GOVERNO DO ESTADO  
RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica  
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

referência em doenças raras, conforme Deliberação CIB-RJ nº 5.785 de 09 de maio de 2019, informou que nenhum dos outros exames de sequenciamento cobertos pela Política Nacional de Doenças Raras configuram alternativa para o caso em tela, entende-se que, embora o exame pleiteado não seja fornecido no SUS para a condição clínica do Autor, o mesmo é relevante para sua confirmação diagnóstica, visando definir o tratamento mais adequado.

**É o parecer.**

**À 8ª Turma Recursal - 3º Juiz Relator (RJ), da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.**

**TATIANA GUIMARÃES TRINDADE**  
Fisioterapeuta  
CREFITO2/104506-F

**MARCELA MACHADO DURAQ**  
Assistente de Coordenação  
CRF/RJ 11517  
ID: 4.216.255-6

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