



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS–FEDERAL Nº 1008/2021

Rio de Janeiro, 07 de outubro de 2021.

Processo nº 5000034-60.2021.4.02.5140,
ajuizado por
 representado por

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do **Juízo 3 da Justiça 4.0**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **Array-CGH**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com documento do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (Evento 1, ANEXO2, Páginas 15 e 16), não datado, assinado pela médica foi solicitado ao Autor o exame **CGH-Array**, devido a atraso da linguagem e dificuldade de compreensão associadas a **dismorfias e trigonocefalia**. É participado que o Autor já realizou os exames cariótipo em bandas G 46, XY, ultrassonografia de abdome total normal. Tomografia computadorizada de crânio evidencia fechamento de sutura metópica caracterizando trigonocefalia e leve assimetria de ventrículos; sequenciamento do gene PTPN11 negativo. É informado que o exame prescrito é importante não só para investigação diagnóstica, mas também para adequado aconselhamento genético.

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.

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;



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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. O Distúrbio Específico de Linguagem (DEL) é uma alteração primária de **linguagem**, diagnosticada clinicamente por critérios internacionais de inclusão e de exclusão. Complexo e heterogêneo, caracteriza-se por inúmeros comprometimentos não linguísticos e linguísticos, entre os quais se destacam as alterações de **compreensão** oral. Tais alterações podem ser atribuídas tanto à falta de conhecimento linguístico quanto às falhas de processamento¹.

2. 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”².

3. A **trigonocefalia**, também conhecida por craniossinostose, caracteriza-se por fechamentos prematuros de uma ou mais suturas do crânio. Frequentemente resulta em plagiocefalia. As craniossinostoses que envolvem suturas múltiplas estão algumas vezes associadas com síndromes congênicas como acrocefalossindactilia e disostose craniofacial³.

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 Scielo. LOPES, D. M. B. TOBA, J. R. Artigo de Revisão • Rev. soc. bras. fonoaudiol. 17 (1) mar. 2012. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/rsbf/a/YDHKKKfZNqtSTMGcj7HHTRD/?lang=pt>>. Acesso em: 07 out. 2021.

² IAPO – Interamerican Association of Pediatric Otorhinolaryngology. MISCIONE, M. C. Análise das Síndromes com Disformismo em Otorrinolaringologia. Disponível em: <<http://www.iapo.org.br/manuals/03-1.pdf>>. Acesso em: 07 out. 2021.

³ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde. Descrição de trigonocefalia. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C05.116.099.370.894.232>. Acesso em: 07 out. 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/sec/procedimento/exibir/0202100103/05/2019>>. Acesso em: 07 out. 2021.

⁵ PARDINI, H. Medicina Diagnóstica e Preventiva. Disponível em: <<https://www.hermespardini.com.br/exames-laboratoriais/?id=DIV||CMAHR>>. Acesso em: 07 out. 2021.



III – CONCLUSÃO

1. Em síntese, trata-se de Autor com quadro clínico de atraso da linguagem e dificuldade de compreensão associadas à dismorfias e trigonocefalia (Evento 1, ANEXO2, Páginas 15 e 16), solicitando o fornecimento do exame **Array-CGH** (Evento 1, INIC1, Página 8).
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 elucidiação diagnóstica do quadro clínico apresentado pelo Autor - atraso da linguagem e dificuldade de compreensão associadas à dismorfias e trigonocefalia (Evento 1, ANEXO2, Páginas 15 e 16).
5. Informa-se que o exame **Array-CGH** foi padronizado na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), como: identificação de alteração cromossômica submicroscópica por ARRAY-CGH, sob o código de procedimento: 02.02.10.010-3.
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. No entanto, em atenção ao questionamento sobre a disponibilidade de realização do exame de identificação de alteração cromossômica submicroscópica por ARRAY-CGH em unidade do SUS, cumpre esclarecer que, embora tal exame tenha recebido recomendação de incorporação no SUS e o estado do Rio de Janeiro conte com unidades habilitadas para atenção à doença rara, insta resgatar a informação fornecida pela Câmara de Resolução de Litígios em Saúde nº. 2021/0927016 (Evento 1, ANEXO2, Página 18), de que não há prestadores habilitados no âmbito do estado do Rio de Janeiro para oferta do exame pleiteado.

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: 07 out. 2021.

⁷ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - Conitec. Procedimentos Laboratoriais para diagnóstico de doenças raras associadas a anomalias congênitas na tabela SUS. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/images/Incorporados/DoencasRaras-EixosI-II-III-FINAL.pdf>>. Acesso em: 07 out. 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: 07 out. 2021.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

8. Destaca-se que foram realizadas consultas às plataformas do Sistema Estadual de Regulação (SER) e Secretaria Municipal de Saúde – Transparência do SISREG Ambulatorial, contudo não foi encontrado nenhum registro de solicitação do exame pleiteado para o Autor.

É o parecer.

Ao Juízo 3 da Justiça 4.0, 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



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

← ↻ 🏠 ⓘ Rio seguro - cnes2.datasus.gov.br

Ministerio da Saude

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
2000167	HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	30651682005347	32651689000116
2095415	HOSPITAL UNIVERSITARIO GARRIBE E GUINLE	04002077000000	04002077000107
2708393	IFF RIOCRUZ	32781055000016	32781055000125



