



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1031/2021

Rio de Janeiro, 18 de outubro de 2021.

Processo nº 5000039-82.2021.4.02.5140,
ajuizado por
representado por

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do **Juízo 4 da Justiça 4.0**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame **Array-CGH** e posterior **tratamento**.

I – RELATÓRIO

1. Para elaboração do presente Parecer Técnico foram considerados os documentos médicos onde foi possível compreender a identificação do profissional médico emissor.

2. De acordo com documento do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (Evento 1, ANEXO2, Páginas 11 e 12), emitido em 17 de setembro de 2021, pela neurologista o Autor é acompanhado nos setores de neuropediatria e genética desta unidade por **deficiência intelectual**. Apresenta também **hirsutismo**, sobrancelhas grossas, lábios grossos, filtro labial curto e baixa implantação dos cabelos. Encontra-se em investigação desde 2017 e já fez uso de risperidona. Necessita de acompanhamento médico regular e reabilitação multidisciplinar. É dependente de terceiros para cuidados pessoais, deslocamentos, segurança, cuidados de saúde e realiza higiene sob supervisão. Foi informada a seguinte Classificação Internacional de Doenças (CID-10) **F79.9 - Retardo mental não especificado - sem menção de comprometimento do comportamento**.

3. Segundo documento da clínica da Família Mestre Molequinho do Império (Evento 1, ANEXO2, Página 14), emitido em 16 de julho de 2021, pela médica o Autor é portador de **deficiência intelectual** associado a outras características físicas que induzem suspeita de síndrome genética. É acompanhado nos ambulatórios de neuropediatria e genética do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle que afirmam a necessidade de exame específico (**Array-CGH**) para auxílio diagnóstico.

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;

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 (deficiência intelectual)** 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. O **hirsutismo** é definido como o crescimento excessivo de pelos terminais na mulher, em áreas anatômicas características de distribuição masculina. Pode manifestar-se como queixa isolada, ou como parte de um quadro clínico mais florido, acompanhado de outros sinais de hiperandrogenismo, distúrbios menstruais e/ou infertilidade ou ainda alterações metabólicas relacionadas com hiperinsulinemia/resistência insulínica².

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)³. 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

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: 15 out. 2021.

² Scielo. SPRITZER, P. M. Revisitando o Hirsutismo. Arq Bras Endocrinol Metab 46 (2), abr. 2002. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/abem/a/JnFwYxCm9spJMys8yfSTxDm/?lang=pt>>. Acesso em: 15 out. 2021.

³ SIGTAP - Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS. Disponível em: <<http://sigtap.datasus.gov.br/tabela-unificada/app/seg/procedimento/exibir/0202100103/05/2019>>. Acesso em: 15 out. 2021.

amplificações gênicas que podem ser causa de várias situações clínicas, inclusive síndromes genéticas⁴.

III – CONCLUSÃO

1. Em síntese, trata-se de Autor com quadro clínico de **deficiência intelectual** associado a outras características físicas (Evento 1, ANEXO2, Páginas 11, 12 e 14), solicitando o fornecimento do exame **Array-CGH** e posterior **tratamento** (Evento 1, INIC1, Página 7).
2. Em atenção ao Despacho/Decisão (Evento 6, DESPADEC1, Página 1) informa-se que o protocolo utilizado pelo SUS para a investigação diagnóstica e/ou tratamento do quadro apresentado pelo autor, 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 autista**⁵.
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 paciente⁶.
4. Assim, informa-se que o exame **Array-CGH está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico apresentado pelo Autor - deficiência intelectual associado a outras características físicas (Evento 1, ANEXO2, Páginas 11, 12 e 14).
5. Acerca da inserção do exame CGH-Array na política do SUS, informa-se que o exame **Array-CGH está 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. Elucida-se 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 15), de que **“este exame não se encontra contratualizado, no momento, pela Secretaria Municipal de Saúde (SMS), não havendo possibilidade de fluxo regular para agendamento”**.

⁴ PARDINI, H. Medicina Diagnóstica e Preventiva. Disponível em: <<https://www.hermespardini.com.br/exames-laboratoriais/?id=DIV||CMAHR>>. Acesso em: 15 out. 2021.

⁵ 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: 15 out. 2021.

⁶ 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: 15 out. 2021.



7. 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)⁷.

8. De acordo com documento acostado ao processo (Evento 1, ANEXO2, Páginas 11 e 12), o Autor já se encontra em acompanhamento em uma das unidades habilitadas para o Serviço de Atenção a Pessoas com Doenças Raras (ANEXO I), a saber, o Hospital Universitário Gaffrée e Guinle.

9. 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 4 da Justiça 4.0, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.


MARCELA MACHADO DURAO
Assistente de Coordenação
CRF-RJ 11517
ID. 4.216.255-6

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

⁷ 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: 15 out. 2021.



ANEXO I

← → ↻ 🏠 ⓘ Não seguro | cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=168&VListar=1&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
2280167	HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	33663683000116
2295415	HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE	34023077000280	34023077000107
2708353	IFF FIOCRUZ	33781055000216	33781055000135