



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1157/2021

Rio de Janeiro, 24 de novembro de 2021.

Processo nº 5000088-26.2021.4.02.5140,
ajuizado por [REDACTED]
representada neste ato por [REDACTED]
[REDACTED]

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 de **sequenciamento completo do exoma**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com documentos do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira – Serviço de Genética Médica (Evento 1, ANEXO2, Páginas 12 a 14), emitido em 10 de março de 2021 e sem data de emissão, pelos médicos [REDACTED]

a Autora, 16 anos, é acompanhada pelo Serviço de Neurologia desta unidade, devido à **insuficiência intelectual moderada** secundária à **Síndrome de Noonan**, **cefaleia** com características tensionais e migranosas, **crise convulsiva** controlada, **miopia progressiva**, **obesidade** e **dismorfismos**. Ao exame, observou-se sobrancelhas cheias, **estrabismo** e mãos estreitas. Apresenta limitações cognitivas importantes, sendo dependente dos responsáveis para as atividades diárias. Foi recomendado acompanhamento multidisciplinar regular. Exame cariótipo 46 XX Array CGH com presença de duplicação em q32.1 classificada com alteração de significado incerto e perda de heterozigose, configurando resultado inconclusivo, sendo necessária investigação por **sequenciamento completo do exoma**, importante para seguimento da Autora para aconselhamento genético. Foram informadas as Classificações Internacionais de Doenças (CID-10) **F71.0 – Retardo mental moderado**, **G43.0 – Enxaqueca sem aura (enxaqueca comum)**, **Q87.0 – Síndromes com malformações congênitas afetando predominantemente o aspecto da face**, **G40.0 – Epilepsia e síndromes epiléticas idiopáticas definidas por sua localização (focal) (parcial) com crises de início focal**.

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.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

sobreposição com a síndrome denominada síndrome de Noonan-neurofibromatose devido à mutações em NF1⁴.

4. A **cefaleia** é um sintoma muito frequente e deve ser considerado um sinal de alerta, seja ela consequência de problemas graves ou não. A classificação das cefaleias tem utilidade clínica, auxiliando no estabelecimento do diagnóstico, prognóstico e abordagem em terapêutica, e científica, uniformizando a nomenclatura dos diversos tipos de cefaleia, estudados em diferentes centros de investigação⁵.

5. As **crises convulsivas** são distúrbios clínicos ou sub clínicos da função cortical, devido à descarga súbita, anormal, excessiva e desorganizada de células cerebrais. As manifestações clínicas incluem fenômenos motores, sensoriais e psíquicos. Os ataques recidivantes são normalmente referidos como epilepsia ou "transtornos de ataques"⁶.

6. **Miopia** é o erro de refração no qual os raios luminosos que entram (no olho) paralelos ao eixo óptico são enfocados a frente da retina quando a acomodação ocular está relaxada. Isto é consequência de uma córnea extremamente curvada ou de um globo ocular muito longo de frente para trás. É também denominada visão curta (nearsightedness)⁷.

7. O **estrabismo** é o desalinhamento dos eixos visuais dos olhos. No estrabismo concomitante, o grau de desalinhamento ocular não varia de acordo com a direção da tentativa de olhar fixo. No estrabismo não concomitante, o grau de desalinhamento varia dependendo da direção da tentativa de olhar fixo ou de qual olho está fixando o alvo⁸.

8. 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. 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 III⁹.

9. 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

⁴ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descrição de Síndrome de Noonan. Disponível em:

<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C05.660.207.690>. Acesso em: 24 nov. 2021.

⁵ ESPECIALI JG. Classificação das cefaleias. Medicina, Ribeirão Preto, 30: 421-427, out./dez. 1997. Disponível em:

<http://www.google.com.br/url?sa=t&ret=j&q=&esrc=s&source=web&cd=1&ved=0ahUKEwiim76D2ujTAhVFk5AKHVv_DVcQFggiMAA&url=http%3A%2F%2Fsaudebrasil.gov.br%2Fdocsupload%2F1334664541classificacao_%2520cefaleias.pdf&usq=AFQjCNfinkrkwUoyiSMLgajULD5SprMEQA>. Acesso em: 24 nov. 2021.

⁶ Biblioteca Virtual em Saúde. Descritores em Ciências da Saúde. Crises Convulsivas. Disponível em:

<https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C10.597.742>. Acesso em: 24 nov. 2021.

⁷ Biblioteca Virtual em Saúde. DeCS. Descritores em Ciência da Saúde. Descrição de miopia. Disponível em: <

http://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&tree_id=C11.744.212&term=C11.744.212&tree_id=C11.744.636&term=C11.744.636>. Acesso em: 24 nov. 2021.

⁸ Biblioteca Virtual em Saúde. DeCS. Descritores em Ciências da Saúde. Estrabismo. Disponível em: <

https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C10.292.562.887>. Acesso em: 24 nov. 2021.

⁹ 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: <

http://189.28.128.100/dab/docs/publicacoes/cadernos_ab/abead12.pdf>. Acesso em: 24 nov. 2021.



**GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP) na qual consta: sequenciamento completo do exoma, sob o código de procedimento 02.02.10.020-0.

6. O acesso aos procedimentos e serviços fornecidos no SUS, ocorre com o ingresso dos usuários nas unidades que ofertam os serviços do SUS, por meio do sistema de regulação, conforme previsto na Política Nacional de Regulação que organiza o serviço em três dimensões (Regulação de Sistemas de Saúde, Regulação da Atenção à Saúde e Regulação do Acesso à Assistência) para qualificar a atenção e o acesso da população às ações e aos serviços de saúde¹⁴.

7. Acrescenta-se que algumas unidades no Rio de Janeiro estão cadastradas no CNES (Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde) para o Serviço Especializado: Atenção à Pessoas com Doenças Raras (ANEXO I)¹⁵.

8. Assim, considerando que, de acordo com documentos médicos acostados ao processo (Evento 1, ANEXO2, Páginas 12 a 14), a Autora é acompanhada pelo Serviço de Genética Médica do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira, unidade não habilitada como Serviço Especializado na Atenção à Pessoas com Doenças Raras (de acordo com a consulta gerada pelo sítio eletrônico do CNES – ANEXO I). Assim, informa-se que, caso a referida unidade não possa absorver a demanda, deverá encaminhá-la a uma unidade apta em atendê-la.

9. Em consulta à plataforma da Secretaria Municipal de Saúde – Transparência do SISREG Ambulatorial¹⁶, foram localizadas apenas as consultas realizadas em 2012 e 2019, na unidade que assiste a Autora, a saber, o Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira.

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.

VIRGINIA GOMES DA SILVA

Enfermeira
COREN/RJ 321.417
ID. 4.455.176-2

FLÁVIO AFONSO BADAÑO

Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277
ID. 436.475-02

¹⁴ BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Regulação, Avaliação e Controle de Sistemas. Regulação. Gestão do SUS. Disponível em: < http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/pacto_saude_volume6.pdf >. Acesso em: 24 nov. 2021.

¹⁵ 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: 24 nov. 2021.

¹⁶ Secretaria Municipal de Saúde – Transparência do SISREG Ambulatorial, Lista de Espera e Agendados. Disponível em: < <https://smsrio.org/transparencia/#/cns> >. Acesso em: 24 nov. 2021.