



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 0460/2022

Rio de Janeiro, 19 de maio de 2022.

Processo nº 5000143-40.2022.4.02.5140,
ajuizado por [REDACTED]
[REDACTED] representada por [REDACTED]
[REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do **Juízo 1 da Justiça 4.0**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao **exame SPN-Array ou CGH-Array**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com documento do Instituto Nacional Fernandes Figueira - Fiocruz (Evento 1, ANEXO2, Página 16), sem data de emissão, assinado pelo médico [REDACTED] do Departamento de Genética Médica, a Autora apresenta **déficit intelectual e comportamento autista** (critério a), **dismorfias faciais e de mãos**, além de **dimple sacral** (critério b). É citado que não há suspeita de diagnóstico no momento. Necessita do exame **SPN-Array ou CGH-Array** para prosseguir a investigação diagnóstica e para adequado aconselhamento genético à família.

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. **Retardo mental** é o 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 **autismo** é uma perturbação neurobiológica global do desenvolvimento que se inicia normalmente antes dos três anos de idade e causa défices marcados na socialização, na linguagem e no comportamento. Dado que se pode manifestar com várias características e sintomas diferentes, a perturbação autística é inserida num espectro de doenças designado de Perturbações do Espectro Autista (PEA), que inclui ainda a Síndrome de Asperger e a Perturbação Global do Desenvolvimento Sem Outra Especificação (PGDSOE). A etiologia do autismo é complexa e na maior parte dos casos o mecanismo patológico subjacente é desconhecido. É um distúrbio heterogêneo, diagnosticado subjetivamente na base de um grande número de critérios. Muitos estudos indicam que uma grande variedade de fatores genéticos está na base do autismo. Para além destes, condições ambientais, neurobiológicas, neuroanatômicas, metabólicas e imunológicas encontram-se em estudo².
3. 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”³.
4. **Dimple sacral** trata-se de uma fenda sacral. É uma pequena covinha ou fenda na pele na base da medula espinhal do bebê (a parte inferior das costas, também chamado de “sacro”). Fendas sacrais menores e superficiais não apresentam complicações. Elas são uma variação normal. Fendas mais profundas podem ser infectadas, geralmente quando a criança é muito mais velha. Se isso acontecer, um abscesso (infecção debaixo da pele) ou cisto (saco de tecido sob a pele) podem se desenvolver. Essas infecções podem não ocorrer até a adolescência⁴.

¹ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde. Descrição de retardo mental. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C10.597.606.360>. Acesso em: 19 mai. 2022.

² GADIA, C. A.; TUCHMAN, R.; ROTTA, N. T. Autismo e doenças invasivas de desenvolvimento. *Jornal de Pediatria*, v. 80, supl. 2, p. S83-S-94, 2004. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/jped/v80n2s0/v80n2Sa10.pdf>>. Acesso em: 19 mai. 2022.

³ 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: 19 mai. 2022.

⁴ Nelson Patient Instructions. Sacral Dimple (Pilonidal Dimple). Disponível em:

<<https://www.nelsonpatientinstructions.com/Forms/SacralDimple.pdf>>. Acesso em: 19 mai. 2022.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

DO PLEITO

1. A matriz **SNP** é um tipo de microarray de DNA que constitui uma ferramenta poderosa para a análise de alto rendimento de milhares de SNPs em um único experimento para analisar globalmente o genoma humano em busca de alterações genéticas. Em **Microarray** padrão desenvolvidos pela Affymetrix (Santa Clara, CA), várias sondas direcionadas a milhares de SNPs são imobilizadas em uma superfície sólida de vidro ou silício (comumente chamada de chip) em posições especificadas, denominadas célula ou recurso da sonda⁵.
2. 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)⁶. 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 amplificações gênicas que podem ser causa de várias situações clínicas, inclusive síndromes genéticas⁷.

III – CONCLUSÃO

1. Em síntese, trata-se de Autora com quadro clínico de **déficit intelectual e comportamento autista, dismorfias faciais e de mãos e dimple sacral** (Evento 1, ANEXO2, Página 16), solicitando o fornecimento de **exame SPN-Array ou CGH-Array** (Evento 1, INIC1, Página 6).
2. 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 paciente⁸.
3. Assim, informa-se que o **exame SPN-Array ou CGH-Array está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico da Autora - **déficit intelectual, comportamento autista, dismorfias e dimple sacral** (Evento 1, ANEXO2, Página 16). Além disso, o exame **CGH-Array está coberto pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), na qual consta: identificação de alteração cromossômica submicroscópica por ARRAY-CGH, sob o seguinte código de

⁵ Lam, C. W., Tong, S. F. In Advances in Clinical Chemistry, 2010. Microarrays for Personalized Genomic Medicine. Disponível em: <<https://www.sciencedirect.com/topics/biochemistry-genetics-and-molecular-biology/snp-array>>. Acesso em: 19 mai. 2022.

⁶ 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: 19 mai. 2022.

⁷ PARDINI, H. Medicina Diagnóstica e Preventiva. Disponível em: <<https://www.padrao.com.br/download/164/teste-de-cgh-array-para-diagnostico-depdf.aspx>>. Acesso em: 19 mai. 2022.

⁸ 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: 19 mai. 2022.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

procedimento: 02.02.10.010-3, considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES).

4. Considerando que a Autora encontra-se em investigação clínica, cumpre dizer que, conforme descrito no art. 15 da 199 de 30 de janeiro de 2014, revogada pela Portaria nº 981, de 21 de maio de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras⁹, compete ao Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e ao Serviço de Referência em Doenças Raras, acolher o encaminhamento regulado de pessoas com diagnóstico ou suspeita de doença rara, provenientes da atenção básica ou especializada, para fins de investigação e tratamento.

5. A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

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)¹⁰.

7. O ingresso dos usuários nas unidades que ofertam os serviços do SUS, ocorre 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 saúde¹¹.

8. Destaca-se que a Autora é atendida pelo Instituto Nacional Fernandes Figueira - Fiocruz (Evento 1, ANEXO2, Página 16), que trata-se de unidade pertencente ao SUS e cadastrada no CNES para o Serviço de Atenção a Pessoas com Doenças Raras (ANEXO I). Assim, informa-se que é de responsabilidade da referida unidade fornecer à Autora o atendimento preconizado pelo SUS para o manejo da sua condição clínica.

9. Em consulta à plataforma da Secretaria Municipal de Saúde – Transparência do SISREG Ambulatorial¹², foi localizado para a Autora solicitação de **Consulta em Genética Médica - Pediatria**, solicitado em 10/03/2020, pela Clínica da Família José Neves, com atendimento em 27/11/2020 no Instituto Fernandes Figueira. (ANEXO II). Demonstrando que a Autora é acompanhada desde a referida data em serviço especializado.

10. Diante o exposto, recomenda-se que o Instituto Fernandes Figueira seja questionado quanto à realização do exame pleiteado.

11. Quanto à solicitação da Defensoria Pública (Evento 1, INIC1, Página 7, item “*DOS PEDIDOS*”, subitens “*III*” e “*IV*”) referente ao fornecimento de “... *bem como aos demais tratamentos e procedimentos necessários à manutenção de sua saúde/vida...*” vale ressaltar que não é recomendado o provimento de novos itens sem emissão de laudo que justifique a necessidade

⁹ BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria nº 981, de 21 de maio de 2014. Disponível:

<http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0981_21_05_2014.html>. Acesso em: 19 mai. 2022.

¹⁰ 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: 19 mai. 2022.

¹¹ 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: 19 mai. 2022.

¹² Secretaria Municipal de Saúde – Transparência do SISREG Ambulatorial, Lista de Espera e Agendados. Disponível em: <<https://smsrio.org/transparencia/#/cns>>. Acesso em: 19 mai. 2022.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

destes, uma vez que o uso irracional e indiscriminado de tecnologias pode implicar em risco à saúde.

É o parecer.

Ao Juízo 1 da Justiça 4.0, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

**RAMIRO MARCELINO RODRIGUES DA
SILVA**

Assistente de Coordenação
ID. 512.3948-5
MAT. 3151705-5

VIRGINIA GOMES DA 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

Ministério da Saúde

CNESNet
Secretaria de Atenção à Saúde

DATA SUS

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: ATENÇÃO A PESSOAS COM DOENÇAS 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

A



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO
Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

ANEXO II

Chave de Confirmação:

43256

UNIDADE EXECUTANTE

Unidade Executante:	Cód. CNES:	Op. Autorizador:	Vaga Consumida:
IFF FIOCRUZ	2709353	FERNANDA BRUNETTAREG	Reserva Técnica
Endereço:	Número:	Complemento:	Data Aprovação:
AV RUI BARBOSA	716	---	05/10/2020
Telefone:	CEP:	Bairro:	Município:
(21)25541700	22250-020	FLAMENGO	RIO DE JANEIRO
Profissional Executante:	Data e Horário de Atendimento:		
PATRICIA SANTANA CORREIA	SEX • 27/11/2020 • 08h50min		

DADOS DO PACIENTE

CNS:	Nome do Paciente	Nome Social/Apelido:
700403990212045	MIRELLA COSTA ALVES DE OLIVEIRA	---
Data de Nascimento:	Sexo:	Tipo Sanguíneo:
22/10/2016 (5 anos)	FEMININO	---
Nacionalidade:	Município de Nascimento:	
BRASILEIRA	RIO DE JANEIRO - RJ	
Código da Solicitação:	Situação Atual:	Vaga Solicitada:
330216793	AGENDAMENTO / CONFIRMADO / EXECUTANTE	1ª Vez
Procedimentos Solicitados:	Cód. Unificado:	Cód. Interno:
CONSULTA EM GENETICA MEDICA - PEDIATRIA	0301010072	2300082

PREPARO(S) PARA O PROCEDIMENTO(S)

30.10.10.072 - CONSULTA EM GENETICA MEDICA - PEDIATRIA

