



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1239/2022

Rio de Janeiro, 03 de novembro de 2022.

Processo nº 5083437-10.2022.4.02.5101,
ajuizado por ,
representado por .

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do 3º **Juizado Especial Federal**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao exame de **sequenciamento do exoma**.

I – RELATÓRIO

1. Para elaboração deste parecer técnico, foi considerado o documento médico anexado ao Evento 1_OUT2_Página 17, suficiente à análise do pleito.

2. De acordo com documento médico do Hospital Universitário Gaffrée Guinle – HUGG (Evento 1_OUT2_Página 17), não datado, emitido pela médica , o Autor, de 3 anos e 6 meses de idade, possui diagnóstico de **insuficiência pancreática exócrina**, foi encaminhado para a genética para investigação. A família refere que foi internado com quadro de diarreia crônica e vômitos com 1 ano e 1 mês de vida e teve alta após compensação clínica. Nesta internação, apresentava hipereosinifilia tratada com antiparasitário. Com 1 ano e 3 meses de idade, foi admitido novamente com quadro de diarreia, desnutrição, edema associado à hipoalbuminemia. Durante a investigação, realizou diversos exames, incluindo dosagem de alfa1-antitripsina nas fezes, teste do suor e sequenciamento do gene CFTR que foram normais. A dosagem de elastase fecal estava bem abaixo do esperado para a idade. O diagnóstico durante a internação foi de insuficiência pancreática e tem feito tratamento com enzimas pancreáticas, com melhora do quadro. Não tem história de pancreatite de repetição. É o único filho de casal não cosanguíneo, sem casos semelhantes na família. A mãe refere que um primo seu apresenta deficiência intelectual e outro baixa estatura e pé torto. Não sabe informar a causa. Ambos são irmãos e filhos de casal cosanguíneo. Em relação a gestação, a mãe refere que apresentou herpes genital com 27 semanas, sem outras intercorrências. O Autor nasceu por parto cesárea, com 38 semanas e 2 dias, pesando 4020g, medindo 48cm, perímetro cefálico 34cm, Apgar 8/9. Não são relatadas intercorrências no período neonatal. O desenvolvimento neuropsicomotor está dentro do esperado para a idade. Sustentou o pescoço com 4 meses, sentou sem apoio com 6 meses, andou sem apoio com 1 ano e 1 mês, falava dissílabos desde os 11 meses de vida. Ao exame clínico, tem orelhas proeminentes (semelhantes ao pai), hiperkeratose em bochechas e membros superiores e olho esquerdo amendoado. Peso, estatura e perímetro cefálico dentro do esperado para a idade. Tem feito acompanhamento com a hematologia, sem alterações até o momento. A dosagem de lactato estava dentro do normal. A hipótese é de insuficiência pancreática exócrina de etiologia genética. A definição do diagnóstico é importante, uma vez que dentre as hipóteses levantadas pela história clínica, uma pode cursar com anemia grave, outra com pancreatite de repetição e outras com sintomas em outros órgãos. Assim, definir o diagnóstico auxilia no prognóstico e em informações clínicas mais apropriadas para o acompanhamento do Autor. Necessita realizar o exame de **sequenciamento do exoma**, porém este exame não está disponível no HUGG.



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. Na maioria dos pacientes com fibrose cística (85-90%) ocorre **insuficiência pancreática exócrina**. Esta é associada à má absorção de proteína e de gordura e ao aumento de perdas fecais. Durante o primeiro ano de vida aparecem as manifestações de má absorção (p.ex., fezes volumosas e com mau odor, distensão abdominal, e deficiente aumento de peso). A insuficiente absorção de gordura poderá induzir carência das vitaminas lipossolúveis, resultando em manifestação das avitaminoses A, D ou K¹.

DO PLEITO

¹ Robins & Cotran Patologia. Bases Patológicas das Doenças, Elsevier 2005. Disponível em: <http://books.google.com.br/books?id=S-wTcL09ROAC&pg=PA517&dq=insufici%C3%A4ncia+pancre%C3%A1tica+ex%C3%B3crina&hl=pt-BR&sa=X&ei=3DnAU_3_BZDMsQT0ooKoBg&ved=0CEgQ6AEwBw#v=onepage&q=insufici%C3%A4ncia%20pancre%C3%A1tica%20ex%C3%B3crina&f=false>. Acesso em: 03 nov. 2022.



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 contem 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 genética².

III – CONCLUSÃO

1. Informa-se que o exame de **sequenciamento do exoma** pleiteado **está indicado** para melhor investigação genética e elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete o Autor (Evento 1_OUT2_ Página 17).

2. Destaca-se que, no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, existem, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde - CNES unidades de saúde habilitadas no SUS com os **Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras³** e **Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética⁴**.

3. Cabe ressaltar que o Demandante está sendo acompanhado no Hospital Universitário Gaffrée Guinle, unidade de saúde pertencente ao SUS na atenção terciária e habilitado no CNES com Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras e Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética. No entanto, a médica assistente relata que **a referida unidade não oferta o exame pleiteado**.

4. Nesse sentido, foi realizada consulta junto ao Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS (SIGTAP), onde estão dispostos todos os procedimentos ofertados no SUS. A busca realizada apontou que o procedimento em questão foi padronizado no SUS com objetivo de realizar a investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada, **situação incompatível com o quadro da Autora, o que inviabiliza o acesso pela via administrativa do SUS**.

5. Acrescenta-se que em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde⁵ foi encontrado o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Insuficiência Pancreática Exócrina, **contudo não consta previsão para o fornecimento do exame em questão**. Assim como, **não foi identificado outro exame fornecido no SUS que possa ser sugerido como alternativa**.

6. Cabe ainda esclarecer que, o fornecimento de informações acerca de **custeio não consta no escopo de atuação deste Núcleo**.

² 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: 03 nov. 2022.

³ Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). Serviço Especializado em Atenção a Pessoas com Doenças Raras no estado do Rio de Janeiro. Disponível em: <http://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=168&VListar=1&VEstado=33&VMun=&VComp=00&VTerc=00&VServico=168&VClassificacao=00&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=>>. Acesso em: 03 nov. 2022.

⁴ Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética no município de Rio Bonito. Disponível em: <http://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=145&VListar=1&VEstado=33&VMun=&VComp=00&VTerc=00&VServico=145&VClassificacao=011&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>>. Acesso em: 03 nov. 2022.

⁵ MINISTÉRIO DA SAÚDE. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas – PCDT. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt#i>>. Acesso em: 03 nov. 2022.

Secretaria de
Saúde



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

É o parecer.

**Ao 3º Juizado Especial Federal, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para
conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.**

MARIZA DE QUEIROZ SANTA MARTA

Enfermeira

COREN-RJ: 150.318

ID: 4.439.723-2

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

Assessor-chefe

CRF-RJ 10.277

ID: 4.364.750-2