



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1494/2022

Rio de Janeiro, 21 de dezembro de 2022.

Processo nº 5091321-90.2022.4.02.5101
ajuizado por .

O presente parecer visa atender a solicitação de informações técnicas da **8ª Turma Recursal** do Estado do Rio de Janeiro, quanto ao exame de **sequenciamento completo do exoma – sequenciamento do gene SNORD 118 por NGS ou similar**.

I – RELATÓRIO

1. Para a elaboração deste parecer técnico **foram analisados os documentos médicos anexados ao processo originário de nº 5086933-47.2022.4.02.5101**, visto que o presente processo trata-se de Recurso, no qual não constam documentos médicos. Foi considerado o laudo médico anexado ao Evento 1_OUT2_Página 9 do processo originário, por ser suficiente à análise do pleito.
2. De acordo com documento do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (Evento 1_OUT2_Página 9 do processo originário), emitido em 31 de outubro de 2022, pelo médico , a Autora, de 55 anos de idade (idade atualizada conforme data de nascimento), iniciou quadro de ataxia de marcha, com queda, aos 49 anos de idade, evoluindo com distonia, disartria e hemiplegia à direita. Ressonância magnética de encéfalo demonstrou **leucoencefalopatia com cistos e calcificações cerebrais**. Ao exame clínico, apresenta perda de força, hipoparestesia à direita e alteração de sensibilidade dolorosa à direita. Apresenta manifestações clínicas e evidências em ressonância magnética de encéfalo compatíveis com **Síndrome de Labrune**. Necessita realizar o exame de **sequenciamento do gene SNORD 118 por NGS ou similar**. Este exame não está disponível no Hospital Universitário Gaffrée e Guinle.

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 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 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. A **leucoencefalopatia com calcificação e cistos cerebrais (LCC)**, conhecida como **Síndrome de Labrune**, é uma doença rara. Muitas pesquisas comprovam que a LCC tenha se iniciado a partir da Síndrome de COATS ou Microangiopatia Cerebroretinal com Calcificação e Cistos Cerebrais (CRMCC). Atualmente, muitas evidências e pesquisas comprovam que a LCC é uma doença genética de herança autossômica recessiva muito rara, acometendo crianças e adolescentes, de forma muito inespecífica. A LCC é uma desordem de etiologia desconhecida e suas manifestações neurológicas incluem o declínio cognitivo, convulsões, hidrocefalia obstrutiva. Para se ter o diagnóstico o primeiro passo a ser tomado é fazer a anamnese no paciente, na busca de sinais e sintomas relacionados aos poucos casos existentes dessa doença. Como já citados, sinais e sintomas como declínio cognitivo, sinais cerebelares (distúrbio do equilíbrio), ataques convulsivos, comprometimento severo da retina e do sistema nervoso central, podem levar a suspeição dessa patologia, lembrando-se que o início pode acontecer na fase adulta, mas na maioria dos casos, o início se dá em crianças e adolescentes. Diante dessa situação, devemos iniciar a investigação clínica, laboratorial e radiológica. Uma investigação laboratorial se torna importante nessa doença no sentido de fazermos um diagnóstico diferencial e uma exclusão de etiologias que podem cursar com distúrbios neurológicos e calcificações: hemograma completo, tireóide, testes sorológicos para toxoplasmose e HIV¹.

DO PLEITO

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 contêm 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. As mutações bialélicas no **gene SNORD 118** causam a

¹ MESQUITA, B.K.F., et al. Estudo de caso: leucoencefalopatia com calcificações e cistos cerebrais. Brazilian Journal of Surgery and Clinical Research – BJSCR. Vol.21,n.3,pp.67-70 (Dez 2017 - Fev 2018). Disponível em: <https://www.mastereditora.com.br/periodico/20180218_105714.pdf>. Acesso em: 21 dez. 2022.

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: 21 dez. 2022.



microangiopatia cerebral leucoencefalopatia com calcificações e cistos, apresentando-se em qualquer idade, desde a primeira infância até o final da fase adulta³.

III – CONCLUSÃO

1. Informa-se que o exame de **sequenciamento completo do exoma – sequenciamento do gene SNORD 118 por NGS ou similar está indicado** à melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete a Autora (Evento 1_OUT2_Página 9 do processo originário).

2. Destaca-se que, no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, existem, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES:

- os **Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras**⁴;
- os **Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**⁵.

3. Embora tal exame esteja coberto pelo SUS, conforme Tabela Unificada do Sistema de Gerenciamento de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS – SIGTAP, na qual consta sequenciamento completo do exoma, sob o código de procedimento: 02.02.10.020-0, este **encontra-se contemplado, no SUS, apenas para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada**⁶ – o que **não se enquadra** ao quadro clínico da Suplicante (Evento 1_OUT2_Página 9 do processo originário).

4. Portanto, cabe esclarecer que, até o presente momento, no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, **não foi localizada nenhuma forma de acesso pela via administrativa ao exame de sequenciamento completo do exoma – sequenciamento do gene SNORD 118 por NGS ou similar pleiteado, bem como não foram identificados outros procedimentos que possam configurar uma alternativa em sugestão ao item pleiteado.**

É o parecer.

À 8ª Turma Recursal do Estado do Rio de Janeiro para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

JAQUELINE COELHO FREITAS

Enfermeira
COREN/RJ 330.191
ID: 4466837-6

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

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

³ JENKINSON, E.M., et al. Mutações no SNORD 118 causam microangiopatia cerebral leucoencefalopatia com calcificações e cistos. Nat Genet. 2017. Disponível em: <<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>>. Acesso em: 21 dez. 2022.

⁴ 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: 05 mai. 2022.

⁵ 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: 21 dez. 2022.

⁶ MINISTÉRIO DA SAÚDE. DATASUS. Tabela Unificada do Sistema de Gerenciamento de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS – SIGTAP. Disponível em: <<http://sigtap.datasus.gov.br/tabela-unificada/app/sec/procedimento/exibir/0202100200/12/2022>>. Acesso em: 21 dez. 2022.