



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1276/2023

Rio de Janeiro, 13 de setembro de 2023.

Processo nº 5011863-27.2023.4.02.5121,
ajuizado por
representado por

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do **16º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro**, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, quanto ao fornecimento de **teste neuro-psicológico e exame Array CGH**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com documentos médicos do Hospital Universitário Gafrée e Guinle - UniRio (Evento 1, ANEXO2, Páginas 11 e 12), ambos emitidos em 06 de setembro de 2022 e assinados pelo médico , o Autor, 07 anos, apresenta **distúrbio de aprendizagem**, com atraso na fala e diversas **dismorfias faciais e de mãos**, como fenda palpebral oblíqua para cima, palato raso e alongado, úvula pequena, alterações de esmalte dentário, dolicocefalia e clinodactilia bilateral, sendo indicado o **teste neuro-psicológico** e o exame **Array CGH**, sendo tal exame importante para definição etiológica, acompanhamento e aconselhamento genético da 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. O **atraso global do desenvolvimento psicomotor** é estabelecido como incapacidade de início precoce, resulta de um funcionamento intelectual subnormal com origem durante o período de desenvolvimento como consequência de múltiplas causas, incluindo agressão perinatal ou erros genéticos. A criança apresenta atraso em alcançar os marcos do desenvolvimento, face ao esperado para a idade cronológica, em duas ou mais áreas do desenvolvimento.^{1,2}

2. 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.

DO PLEITO

1. O **exame Array-CGH** consiste na extração de DNA, seguida de hibridação genômica comparativa com milhares de sequências de DNA arrançadas em uma base (array) para detecção de variação no número de cópias de sequências de DNA (perdas ou ganhos de material cromossômico)⁴. 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 ampliações gênicas que podem ser causa de várias situações clínicas, inclusive síndromes genéticas⁵.

2. O **teste neuro-psicológico** é um procedimento de investigação clínica cujo objetivo é esclarecer questões sobre os funcionamentos cognitivo, comportamental e, em menor grau, emocional de um paciente. Do ponto de vista clínico, estes testes são indicados em situações em

¹ OLIVEIRA, R.; et al. Avaliação e Investigação Etiológica do Atraso do Desenvolvimento Psicomotor / Déficit Intelectual. Saúde Infantil, v. 34, n. 3, p.05-10, 2012. Disponível em: <<http://rihuc.huc.min-saude.pt/handle/10400.4/1497>>. Acesso em: 13 set. 2023.

² DORNELAS, L. F.; DUARTE, N. M. C.; MAGALHÃES, L. C. Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor: mapa conceitual, definições, usos e limitações do termo. Revista Paulista de Pediatria, v. 33, n. 1, p. 88-103, 2015. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rpp/v33n1/pt_0103-0582-rpp-33-01-00088.pdf>. Acesso em: 13 set. 2023.

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: 13 set. 2023.

⁴ 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: 13 set. 2023.

⁵ 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: 13 set. 2023.



que a avaliação da cognição é imprescindível para a definição diagnóstica (por exemplo, avaliação das demências, deficiência intelectual, transtornos da aprendizagem).⁶

III – CONCLUSÃO

1. Em síntese, trata-se de Autor com quadro clínico de **distúrbio de aprendizagem**, com atraso na fala e diversas **dismorfias faciais e de mãos** (Evento 1, ANEXO2, Páginas 11 e 12), solicitando o fornecimento de **exame Array CGH e teste neuro-psicológico** (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 paciente⁷.

3. Assim, informa-se que o **exame Array CGH e o teste neuropsicológico estão indicados** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico do Autor - **distúrbio de aprendizagem**, com atraso na fala e diversas **dismorfias faciais e de mãos** (Evento 1, ANEXO2, Páginas 11 e 12). 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 procedimento: 02.02.10.010-3, considerando-se o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES). No tocante ao teste neuropsicológico, informa-se que não há código referente a este procedimento no SIGTAP

4. Considerando que o Autor encontra-se em investigação clínica, cumpre dizer que, conforme descrito no art. 15 da Portaria nº199 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 Raras⁸, 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)⁹.

⁶ MELO N. T. P. O Exame Neuropsicológico – Centro Universitário Aparecido dos Santos (UNICEPLAC) Gama, DF, 2022. Disponível em: [Microsoft PowerPoint - o exame neuropsicológico 2022 \(uniceplac.edu.br\)](#) Acesso em: 13 set. 2023.

⁷ 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: 13 set. 2023.

⁸ 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: 13 set. 2023.

⁹ Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde – CNES. Serviço Especializado: Atenção a Pessoas com Doenças Raras - Classificação: Referência Em Doenças Raras. Disponível em: <



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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 saúde¹⁰.

8. Destaca-se que o Autor é atendido pelo Hospital Universitário Gafrée e Guinle - UniRio (Evento 1, ANEXO2, Páginas 11 e 12), que trata-se de unidade pertencente ao SUS e cadastrada no CNES (Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde) para o Serviço de Atenção a Pessoas com Doenças Raras (ANEXO I). Assim, informa-se que é de responsabilidade da referida unidade fornecer ao Autor o atendimento preconizado pelo SUS para o manejo da sua condição clínica.

9. Adicionalmente, em consulta à plataforma do Sistema Estadual de Regulação – SER, foi localizado para o Autor solicitação de **Consulta Ambulatório 1ª vez em Genética Médica - Pediatria**, inserida em 06/06/2023 pela Clínica da Família Dalmir de Abreu Salgado AP 52 para o tratamento de outros transtornos do desenvolvimento das habilidades escolares, com situação “**Em fila**”. (ANEXO II).

10. Por conseguinte, recomenda-se que o Hospital Universitário Gafrée e Guinle confirme se realiza o teste neuro-psicológico. Quanto ao exame pleiteado, entende-se que o acesso a consulta supradita (em fila) visa dar início as tratativas para encaminhamento e realização.

É o parecer.

Ao 16º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

FERNANDO ANTÔNIO DE ALMEIDA GASPAR

Médico

CRM/RJ 52.52996-3

ID. 3.047.165-6

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

Assessor-chefe

CRF-RJ 10.277

ID. 436.475-02

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: 13 set. 2023.

¹⁰BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Regulação, Avaliação e Controle de Sistemas. Regulação. Gestão do SUS. Disponível em: < http://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/publicacoes/pacto_saude_volume6.pdf >. Acesso em: 13 set. 2023.