



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1280/2023

Rio de Janeiro, 14 de setembro de 2023

Processo nº 5008396-52.2023.4.02.5117,
ajuizado por
representado por

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas da **4ª Vara Federal de São Gonçalo**, 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 23), sem data de emissão, assinado pelo médico do Departamento de Genética Médica, o Autor apresenta **déficit intelectual, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, dismorfias faciais e de mãos**, além de **microcefalia**, cabelos finos e ralos e nistagmo.

2. Foi acostado ao processo (Evento 1, ANEXO3, Página 5), solicitação de exame SNP-ARRAY emitido pela clínica da família Mahatma Gandhi, da Prefeitura Municipal de São Gonçalo, assinado pela médica citando como indicação a necessidade de investigação de microdeleções e microduplicações em paciente com cariótipo normal. 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;



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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. **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 atraso global do desenvolvimento psicomotor** (AGDPM) 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 com AGDPM é aquela que apresenta atraso em alcançar os marcos do desenvolvimento, face ao esperado para a idade cronológica, em duas ou mais áreas do desenvolvimento^{2,3}.

3. **Deficiência intelectual**, anteriormente denominada retardo mental, é uma condição etiologicamente heterogênea e clinicamente definida por limitações significativas do funcionamento intelectual e do comportamento adaptativo (incluindo autocuidados, atividades práticas e habilidades sociais) iniciadas durante o período de desenvolvimento neuropsicomotor do indivíduo (antes dos 18 anos). A prevalência da deficiência intelectual na população geral varia de 1 a 2%, sendo mais alta nos países em desenvolvimento e no sexo masculino e mais baixa nos países desenvolvidos e no sexo feminino⁴.

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

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: 14 set. 2023.

² OLIVEIRA, R.; et al. Avaliação e Investigação Etiológica do Atraso do Desenvolvimento Psicomotor / Déficit Intelectual. Saúde Infantil, v. 34, n. 3, p.05-10, dez. 2012. Disponível em: <<http://rihuc.huc.min-saude.pt/handle/10400.4/1497>>. Acesso em: 14 set. 2023.

³ Dornelas, et al. Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor: mapa conceitual, definições, usos e limitações do termo. Revista Paulista de Pediatria, fev 2015. Disponível em: < http://www.scielo.br/pdf/rpp/v33n1/pt_0103-0582-rpp-33-01-00088.pdf > Acesso em: 14 set. 2023.

⁴ BRASIL. Ministério da Saúde. Conitec. Sequenciamento completo do exoma para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada. N. 442. Relatório de Recomendação. Disponível em: <http://antigo-conitec.saude.gov.br/images/Relatorios/2019/Relatorio_Exoma_DeficienciaIntelectual.pdf>. Acesso em: 14 set. 2023.



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 ampliações gênicas que podem ser causa de várias situações clínicas, inclusive síndromes genéticas⁷.

III – CONCLUSÃO

1. Em síntese, trata-se de Autor com quadro clínico de **déficit intelectual e motor, dismorfias faciais e de mãos** (Evento 1, ANEXO2, Página 23), solicitando o fornecimento de **exame SPN-Array ou CGH-Array** (Evento 1 ANEXO3, Página 5).

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 do Autor - déficit intelectual, comportamento autista, dismorfias e dimple sacral (Evento 1, ANEXO2, Página 23). 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 o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES).

4. Considerando que o Autor 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 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: 14 set. 2023.

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: 14 set. 2023.

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: 14 set. 2023.

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>>. c

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: 23 set. 2023.



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 o Autor é atendido pelo Instituto Nacional Fernandes Figueira - Fiocruz (Evento 1, ANEXO2, Página 23), 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. Em consulta à plataforma da Secretaria Municipal de Saúde – Transparência do SISREG Ambulatorial¹², e SER (Sistema Estadual de Regulação) não foi localizada solicitação da referida demanda. Considerando que o Instituto Fernandes Figueira, além de estar cadastrado para serviço de atenção a pessoas com doenças raras (Anexo I)¹³, está cadastrado para realização de exames de genética (Anexo II). Dessa forma, informa-se que a referida unidade é responsável por garantir a investigação diagnóstica do autor.

É o parecer.

À 4ª Vara Federal de São Gonçalo, da Seção Judiciário 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

LAIS BAPTISTA
Enfermeira
COREN/RJ 224662
ID. 4250.089-3

FLÁVIO AFONSO BADARÓ
Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277
ID. 436.475-02

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: 14 set 2023.

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://bvsmis.saude.gov.br/bvs/publicacoes/pacto_saude_volume6.pdf>. Acesso em: 14 set 2023.

¹² Secretaria Municipal de Saúde – Transparência do SISREG Ambulatorial, Lista de Espera e Agendados. Disponível em: <<https://smsrio.org/transparencia/#/cns>>. Acesso em: 14 set 2023.

¹³ Cnes-cadastracional de serviços em saúde –servico de diagnóstico de laboratório clinico , classificação exames de genética . Disponível em:

<http://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=145&VListar=1&VEstado=33&VMun=330455&VComp=00&VTerc=00&VServico=145&VClassificacao=011&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em 14 set 2023