



**PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1644/2023**

Rio de Janeiro, 26 de novembro de 2023.

Processo nº 5110660-98.2023.4.02.5101,  
Ajuizado por

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do **2º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro**, do Estado do Rio de Janeiro, quanto ao **exame de Sequenciamento Completo do Gene SCN1A**.

**I – RELATÓRIO**

1. De acordo com documentos do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (Evento 1, ANEXO2, Páginas 9 e 10), emitido em 13 de fevereiro e 03 de agosto de 2023, pelos médicos  o Autor apresenta **polipose adenomatosa familiar**, além de histórico de câncer em outros tecidos na família. Assim, foi solicitado o exame para **sequenciamento do gene APC** para pesquisa de mutações e definição da conduta que é drástica (colectomia total), bem como prevenção e vigilância do desenvolvimento da doença nos familiares.

**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 IV da Portaria de Consolidação nº 3/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, institui a Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas, no âmbito do SUS.

4. O Anexo IX da Portaria de Consolidação nº 3/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, instituiu a Política Nacional para a Prevenção e Controle do Câncer na Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

5. A Portaria nº 140/SAS/MS de 27 de fevereiro de 2014 redefine os critérios e parâmetros para organização, planejamento, monitoramento, controle e avaliação dos estabelecimentos de saúde habilitados na atenção especializada em oncologia e define as condições



estruturais, de funcionamento e de recursos humanos para a habilitação destes estabelecimentos no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

6. A Portaria nº 346/SAS/MS de 23 de junho de 2008 mantém os formulários/instrumentos do subsistema de Autorização de Procedimentos de Alto Custo do Sistema de Informações Ambulatoriais (APAC-SAI) na sistemática de autorização, informação e faturamento dos procedimentos de radioterapia e de quimioterapia.

7. O Capítulo VII, do Anexo IX, da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, dispõe sobre a aplicação da Lei nº 12.732, de 22 de novembro de 2012, que versa a respeito do primeiro tratamento do paciente com neoplasia maligna comprovada, no âmbito do Sistema Único de Saúde (...).

8. A Deliberação CIB-RJ nº 4609, de 05 de julho de 2017, pactua o Plano Oncológico do Estado do Rio de Janeiro, com vigência de 2017/2021, e contém os seguintes eixos prioritários: promoção da saúde e prevenção do câncer; detecção precoce/diagnóstico; tratamento; medicamentos; cuidados paliativos; e, regulação do acesso.

9. A Deliberação CIB-RJ nº 5892, de 19 de julho de 2019, pactua as referências da Rede de Alta Complexidade em Oncologia no âmbito do Estado do Rio de Janeiro.

10. A Deliberação CIB-RJ nº 4004, de 30 de março de 2017, pactua, *ad referendum*, o credenciamento e habilitação das unidades de Assistência de Alta Complexidade em Oncologia (UNACON) e centros de Assistência de Alta Complexidade em Oncologia (CACON), em adequação a Portaria GM/MS nº 140, de 27/02/2014, e a Portaria GM/MS nº 181, de 02/03/2016, que prorroga o prazo estabelecido na portaria anterior para 28/02/2016.

11. 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 **polipomatose adenomatose familiar** é a síndrome de polipose devido a uma mutação autossômica e dominante dos genes APC no cromossomo 5. A síndrome é caracterizada pelo desenvolvimento de centenas de pólipos adenomatosos no colo e reto de indivíduos afetados a partir do início da vida adulta<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde – DeCS. Descrição de polipose adenomatosa do colo. Disponível em: < [https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree\\_id=C04.557.470.035.215.100](https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C04.557.470.035.215.100) >. Acesso em: 23 nov. 2023.



## DO PLEITO

1. O **sequenciamento completo do Exoma** caracteriza-se por técnicas usadas para a determinação das sequências de éxons de um organismo ou indivíduo<sup>2</sup>. Ele busca alterações genéticas em toda a região codificante do genoma humano. Um resultado negativo em uma análise nuclear não descarta uma possível patogenicidade no genoma mitocondrial. Dessa forma, a análise do DNA mitocondrial permite uma avaliação mais completa do caso. A informação referente as variantes do DNA mitocondrial seguem rigorosos padrões, trazendo as últimas atualizações da literatura, junto a interpretação especializada da equipe médica, técnica e científica.<sup>3</sup>
2. **SCN1A Sodium Channel Alpha Subunit** é o subtipo de canal de sódio disparado por voltagem predominantemente expresso no sistema nervoso central. Defeitos no **gene SCN1A** que codifica para a subunidade alfa deste canal de sódio estão associados com a síndrome de Dravet, epilepsia generalizada com convulsões febris mais tipo 2 (GEFS+2) e enxaqueca hemiplégica familiar tipo 3.<sup>4</sup>

## III – CONCLUSÃO

1. Em síntese, trata-se de Autor com quadro clínico de **polipose adenomatosa familiar**, além de histórico de câncer na família (Evento 1, ANEXO2, Páginas 9 e 10), solicitando o fornecimento do exame **Sequenciamento Completo do Gene SCN1A** (Evento 1, INIC1, Página 6). Contudo, observou-se que em documentos médicos acostados ao processo, foi prescrito o exame **sequenciamento do gene APC** para pesquisa de mutações e definição do tratamento da condição clínica do Autor. Assim, serão prestados esclarecimentos acerca do exame prescrito por profissional médico - **sequenciamento do gene APC**.
2. A **polipose adenomatosa familiar (PAF)** é uma doença hereditária, autossômica dominante, com penetrância próxima de 100%, causada por uma mutação no **Adenomatous polyposis coli (APC)**. A PAF se manifesta pela presença de **numerosos pólipos adenomatosos** em todo trato gastrointestinal, principalmente o cólon. Mutações no APC são os passos iniciais para o desenvolvimento do câncer colorretal<sup>5</sup>.
3. Os **Genes APC** são genes de supressão tumoral localizados na região 5q21 do braço longo do cromossomo humano 5. A mutação destes genes está associada com a **polipose adenomatosa familiar** (polipose adenomatosa do colo) e Síndrome de Gardner, bem como alguns cânceres colorretais esporádicos<sup>6</sup>.

<sup>2</sup> Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde – DeCS. Descrição de sequenciamento do exoma. Disponível em: < [https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree\\_id=E05.393.760.700.825.500](https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=E05.393.760.700.825.500)>. Acesso em: 23 nov. 2023.

<sup>3</sup> Laboratório Fleury. Exoma completo. Sequenciamento do DNA Nuclear e Mitocondrial. Disponível em: <[https://www.fleurygenomica.com.br/exames/exoma/?gclid=EAIAIQobChMIgf6m9YXh\\_wIVBcKRCh1TewdjEAAYASAAEgKwOfD\\_BwE](https://www.fleurygenomica.com.br/exames/exoma/?gclid=EAIAIQobChMIgf6m9YXh_wIVBcKRCh1TewdjEAAYASAAEgKwOfD_BwE)>. Acesso em: 23 nov. 2023.

<sup>4</sup> Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde – DeCS. Descrição de polipose adenomatosa do colo. Disponível em: < [https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree\\_id=D12.776.157.530.400.875.750.100](https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=D12.776.157.530.400.875.750.100)>. Acesso em: 23 nov. 2023.

<sup>5</sup> Scielo. SILVA, A. R. B. M. Et al. Polipose Múltipla Familiar. Análise de 44 Casos Tratados no Hospital das Clínicas da FMRP-USP. Rev. Bras. Coloproct. julho/setembro, 2007. Disponível em: < <https://www.scielo.br/j/rbc/a/CxLxIdfN5XJD9z9QS74D5nn/?format=pdf>>. Acesso em: 23 nov. 2023.

<sup>6</sup> Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde – DeCS. Descrição de genes APC. Disponível em: < [https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree\\_id=G05.360.340.024.340.375.249.050](https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=G05.360.340.024.340.375.249.050)>. Acesso em: 23 nov. 2023.



4. O exame de MLPA identifica microdeleções ou microduplicações no **gene APC**. O exame é indicado para indivíduos com suspeita clínica de **polipose adenomatosa familiar (PAF)**. A PAF é causada pela presença de variantes patogênicas em heterozigose no gene APC e caracteriza-se pela presença de múltiplos pólipos adenomatosos em todo trato gastrointestinal, principalmente no cólon. Variantes detectadas somente no exame de sequenciamento do gene APC (mutações de ponto) são identificadas em 90% dos afetados pela doença. Já Microdeleções ou microduplicações são responsáveis pelos casos remanescentes<sup>7</sup>.
5. Assim, informa-se que o **sequenciamento do gene APC está indicado** para investigação diagnóstica do quadro clínico do Autor - polipose adenomatosa familiar, com histórico de câncer na família (Evento 1, ANEXO2, Páginas 9 e 10). Além disso, **está coberto pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), na qual consta: análise de DNA por MLPA, sob o código de procedimento: 02.02.10.007-3, considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES).
6. No que tange ao acesso no SUS, a atenção oncológica foi reestruturada em consonância com a Rede de Atenção à Saúde e de forma articulada entre os três níveis de gestão.
7. O Componente de Atenção Especializada é composto por ambulatórios de especialidades, hospitais gerais e hospitais especializados habilitados para a assistência oncológica. Esses devem apoiar e complementar os serviços da atenção básica na **investigação diagnóstica**, no tratamento do câncer (...), garantindo-se, dessa forma, a integralidade do cuidado no âmbito da rede de atenção à saúde. O componente da Atenção Especializada é constituído pela Atenção Ambulatorial e Hospitalar.
8. A Atenção Hospitalar é composta por hospitais habilitados como UNACON (Unidades de Assistência de Alta Complexidade em Oncologia) e CACON (Centros de Assistência de Alta Complexidade em Oncologia) e por Hospitais Gerais com Cirurgia Oncológica, nos quais são oferecidos os tratamentos especializados de alta complexidade, incluindo serviços de cirurgia, radioterapia, quimioterapia, e cuidados paliativos, em nível ambulatorial e de internação, a depender do serviço e da necessidade identificada em cada caso. Sempre com base nos protocolos clínicos e nas diretrizes terapêuticas estabelecidas pelo Ministério da Saúde, quando publicados.
9. Em consonância com o regulamento do SUS, conforme pactuação na Comissão Intergestores Bipartite (**Deliberação CIB-RJ nº 4.004 de 30 de março de 2017**), o Estado do Rio de Janeiro conta com uma **Rede de Alta Complexidade Oncológica** (ANEXO I)<sup>8</sup>.
10. 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 saúde<sup>9</sup>.

<sup>7</sup> Mendelics. Análise do gene MLPA de APC. Disponível em: < <https://mendelics.com.br/especialidades/oncologia-pt/mlpa-de-apc/>>. Acesso em: 23 nov. 2023.

<sup>8</sup> Deliberação CIB nº 4.004 de 30 de março de 2017. Pactuar “ad referendum” o credenciamento e habilitação das Unidades de Assistência de Alta Complexidade em Oncologia – UNACON e Centros de Assistência de Alta Complexidade em Oncologia – CACON, nas unidades abaixo listadas, em adequação a Portaria GM/MS nº 140 de 27/02/2014. Disponível em: < <http://www.cib.rj.gov.br/deliberacoes-cib/540-2017/marco/4593-deliberacao-cib-n-4-004-de-30-de-marco-de-2017.html>>. Acesso em: 23 nov. 2023.

<sup>9</sup> 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](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/pacto_saude_volume6.pdf) >. Acesso em: 23 nov. 2023.



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

11. Destaca-se que o Autor é atendido em uma unidade de saúde pertencente ao SUS e habilitada na referida Rede de Alta Complexidade Oncológica, apta em investigação diagnóstica, a saber, o Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (Evento 1, ANEXO2, Páginas 9 e 10). Assim, recomenda-se que a referida unidade seja questionada quanto à possibilidade de realizar a investigação diagnóstica por meio do tipo de exame coberto no SUS.

**É o parecer.**

**Ao 2º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, do Estado 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



**ANEXO I – Estabelecimentos de Saúde Habilitados em Oncologia no Estado do Rio de Janeiro**

Barra Mansa	Santa Casa de Misericórdia de Barra Mansa	2280051	17.06, 17.07 e 17.08	Unacon com Serviços de Radioterapia e Hematologia
Cabo Frio	Hospital Santa Isabel	2278286	17.06	Unacon
Campos de Goytacazes	Sociedade Portuguesa de Beneficiencia de Campos	2287250	17.06	Unacon
Campos de Goytacazes	Hospital Universitário Álvaro Alvim	2287447	17.06	Unacon com Serviço de Radioterapia
Campos de Goytacazes	Instituto de Medicina Nuclear e Endocrinologia Ltda./IMNE	2287285	17.07	Unacon com Serviço de Radioterapia
Itaperuna	Hospital São José do Avai/Conferência São José do Avai	2278855	17.07 e 17.09	Unacon com Serviços de Radioterapia e de Oncologia Pediátrica
Niterói	Hospital Municipal Orêncio de Freitas	12556	17.14	Hospital Geral com Cirurgia Oncológica
Niterói	Hospital Universitário Antônio Pedro - HUAP/UFF	12505	17.08	Unacon com Serviço de Hematologia
Petropolis	Hospital Alcides Carneiro	2275562	17.06 e	Unacon com Serviço de Radioterapia
	Centro de Terapia Oncológica	2268779	17.15	
Rio Bonito	Hospital Regional Darcy Vargas	2296241	17.06	Unacon
Rio de Janeiro	Hospital dos Servidores do Estado	2269988	17.07, 17.08 e 17.09	Unacon com Serviços de Radioterapia, de Hematologia e de Oncologia Pediátrica
Rio de Janeiro	Hospital Geral do Andaraí	2269384	17.06	Unacon
Rio de Janeiro	Hospital Geral de Bonsucesso	2269880	17.08	Unacon com Serviço de Hematologia
Rio de Janeiro	Hospital Geral de Jacarepaguá/Hospital Cardoso Fontes	2295423	17.06	Unacon
Rio de Janeiro	Hospital Geral de Ipanema	2269775	17.14	Hospital Geral com Cirurgia Oncológica
Rio de Janeiro	Hospital Geral da Lagoa	2273659	17.09	Unacon com Serviço de Oncologia Pediátrica
Rio de Janeiro	Hospital Mário Kroeff	2269899	17.07	Unacon com Serviço de Radioterapia
Rio de Janeiro	Hospital Universitário Gaffrée/UniRio	2295415	17.06	Unacon
Rio de Janeiro	Hospital Universitário Pedro Ernesto-HUPE/UERJ	2269783	17.07 e 17.08	Unacon com Serviços de Radioterapia e de Hematologia
Rio de Janeiro	Hospital Universitário Clementino Fraga Filho/UFRJ	2280167	17.12	Cacon
Rio de Janeiro	Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira/UFRJ	2296616	17.11	Unacon Exclusiva de Oncologia Pediátrica
Rio de Janeiro	Hospital Estadual Transplante Câncer e Cirurgia Infantil	7185081	17.11	Unacon Exclusiva de Oncologia Pediátrica
Rio de Janeiro	Instituto Estadual de Hematologia Arthur Siqueira Cavalcanti/Hemorio/Fundação Pró-Instituto de Hematologia - FUNDARJ	2295067	17.10	Unacon Exclusiva de Hematologia
Rio de Janeiro	Instituto Nacional de Câncer/INCA - Hospital de Câncer I	2273454	17.13	Cacon com Serviço de Oncologia Pediátrica
	Instituto Nacional de Câncer/INCA - Hospital de Câncer II	2269821	17.06	
	Instituto Nacional de Câncer/INCA - Hospital de Câncer III	2273462	17.07	
Teresópolis	Hospital São José/Associação Congregação de Santa Catarina	2292386	17.06	Unacon
Vassouras	Hospital Universitário Severino Sombra/Fundação Educacional Severino Sombra	2273748	17.06	Unacon
Volta Redonda	Hospital Jardim Amália Ltda - HINJA	25186	17.07	Unacon com Serviço de Radioterapia

Portaria SAS/MS nº 458, de 24 de fevereiro de 2017.