

## **PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1060/2024**

Rio de Janeiro, 20 de junho de 2024.

Processo nº 5041132-40.2024.4.02.5101, ajuizado por ----

representada por -----.

Em síntese, trata-se de Autora com quadro clínico de Doença de Charcot-Marie-Tooth (Evento 1, ANEXO2, Página 24), solicitando o fornecimento do exame de sequenciamento completo do exoma (Evento 1, INIC1, Página 5).

Segundo o Protocolo para o Diagnóstico Etiológico da Deficiência Intelectual, para o grupo de indivíduos que apresentam atraso de desenvolvimento neuropsicomotor/deficiência intelectual cujo quadro clínico é inespecífico, ou seja, não associado a um fenótipo reconhecível ou que permita estabelecer o diagnóstico de uma síndrome específica, são propostos dois testes genéticos, o microarray cromossômico e o sequenciamento do exoma, a serem feitos em série.

Destaca-se que em 25 de novembro de 2020, os membros da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC aprovaram o Protocolo para o Diagnóstico Etiológico de Deficiência Intelectual do sequenciamento completo do exoma para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada, conforme previsto na Portaria SCTIE/ME nº 18, de 27 de março de 2019.

Diante do exposto, informa-se que exame de sequenciamento completo do exoma está indicado para melhor elucidação diagnóstica da Autora – Doença de Charcot-Marie-Tooth (Evento 1, ANEXO2, Página 24). Além disso, encontra-se coberto pelo SUS, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP) na qual consta: sequenciamento completo do exoma, sob o código de procedimento 02.02.10.020-0, considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES).

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.

Acrescenta-se que algumas unidades no Rio de Janeiro estão cadastradas no CNES (Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde) para o Serviço Especializado de Atenção a Pessoas com Doenças Raras (ANEXO I). Dentre elas, o Hospital Universitário Gafre e Guinle, onde a Autora é acompanhada, de acordo com documentos médicos acostados ao Processo (Evento 1, ANEXO2, Página 24).

Assim, informa-se que é de responsabilidade desta unidade hospitalar garantir a continuidade do tratamento da Autora e, caso não possa absorver a demanda, deverá encaminhá-la a uma unidade apta em atendê-la.

Adicionalmente, em consulta à plataforma do Sistema Estadual de Regulação - SER, foi localizada solicitação de consulta em Ambulatório 1ª vez em Genética Médica - Adulto, inserida em 21/03/2024 pela Clínica da Família Odalea Firmo Dutra AP 22 para o tratamento de neuropatia hereditária e idiopática não especificada, com situação “pendente”, com a seguinte observação: “Volto a afirmar que nenhum prestador SUS realiza exames genéticos exceto exoma. Se paciente já em aconselhamento genético no HUGG, fora de protocolo para regulação” (ANEXO II).

Desta forma, entende-se que a via administrativa já está sendo utilizada para o caso em tela, contudo sem resolução do mérito até a presente data.

**É o parecer.**

**Ao 2º Juizado Especial Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.**