



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

## **PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS-FEDERAL Nº 1332/2024**

**Rio de Janeiro, 07 de agosto de 2024.**

[REMOVIDO], ajuizado por [NOME]

Trata-se de Autora com quadro clínico de pan-hipopituitarismo, anomalia do Sistema Nervoso Central (Arnold Chiari + agenesia do corpo caloso + hidrocefalia), baixa estatura, déficit intelectual, dismorfias crânio faciais, hipoplasia de adenohipófise, ausência de haste hipofisária e neurohipófise ectópica (Evento 1, ANEXO2, Página 18), solicitando o fornecimento de exame de Sequenciamento Completo do Exoma (Evento 1, INIC1, Página 5).

A malformação ou síndrome de Arnold-Chiari é uma anomalia congênita do rombencéfalo caracterizada por um alongamento descendente do tronco cerebral e do cerebelo até a parte cervical da medula espinal. O quadro clínico é variável dependendo da idade do paciente, anomalias associadas e estruturas corporais comprometidas pela síndrome. A malformação de Arnold-Chiari pode se associar a hidrocefalia ao nascimento ou esta pode se evidenciar posteriormente. Dentre muitas malformações de união crânio-cervical se destaca a de Arnold-Chiari tipo I, pela gravidade de seus sintomas.

O sequenciamento completo do Exoma caracteriza-se por técnicas usadas para a determinação das sequências de éxons de um organismo ou indivíduo. 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.

Assim, informa-se que exame Sequenciamento Completo do Exoma está indicado para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico da Autora - pan-hipopituitarismo, anomalia do Sistema Nervoso Central (Arnold Chiari + agenesia do corpo caloso + hidrocefalia), baixa estatura, déficit intelectual, dismorfias crânio faciais, hipoplasia de adenohipófise, ausência de haste hipofisária e neurohipófise ectópica (Evento 1, ANEXO2, Página 18). Além disso, está coberto pelo SUS, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP) na qual consta: sequenciamento completo do exoma sob o seguintes código de procedimento: 02.02.10.020-0, considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES).

No entanto, até o presente momento, no âmbito do SUS, no estado do Rio de Janeiro, não foi localizada nenhuma forma de acesso pela via administrativa ao exame pleiteado, o que corrobora com a informação fornecida pela Câmara de Resolução de Litígios em Saúde nº. 103965/2024, emitido em 03 de junho de 2024 (Evento 1, ANEXO2, Páginas 19 e 20), “sem disponibilidade do exame no SUS”.

Ressalta-se que 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.

Nesse sentido, verificou-se através do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES), que algumas unidades do estado do Rio de Janeiro estão cadastradas para o Serviço Especializado: Atenção a Pessoas com Doenças Raras (ANEXO I).

É o parecer.

À 35ª Vara Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

Secretaria de  
**Saúde**



**GOVERNO DO ESTADO**  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

## **ANEXO I**