



## PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS - FEDERAL Nº 2017/2024

Rio de Janeiro, 25 de novembro de 2024.

[REMOVIDO], ajuizado por [NOME]

Trata-se de Autora com quadro clínico de transtorno do déficit de atenção e hiperatividade (TDAH), autismo não sindrômico, déficit intelectual moderado, miopia galopante e puberdade precoce (Evento 1, ANEXO2, Páginas 18 e 19), solicitando o fornecimento de exame de pesquisa de mutação pela análise por NSG do exoma nuclear e mitocondrial (Evento 1, INIC1, Página 10).

O sequenciamento completo do Exoma caracteriza-se por técnicas usadas para a determinação das sequências de exons 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.

O sequenciamento completo do exoma (DNA nuclear e mitocondrial) + CNVs é um exame que utiliza a técnica Next Generation Sequencing – (NGS), com capacidade de analisar simultaneamente quase todos os exons do genoma humano. Atualmente, é considerada uma das ferramentas mais amplas de diagnóstico, chegando a até 68% de positividade de diagnóstico para algumas doenças. Aproximadamente 85% das alterações genéticas que causam doenças monogênicas estão localizadas nos exons. O genoma mitocondrial é o material genético herdado de origem materna responsável por um conjunto de doenças específicas. O Exoma pode ser solicitado para pacientes sintomáticos que sugerem forte etiologia genética, mas sem diagnóstico; que permanecem sem diagnóstico após outros testes genéticos negativos ou inconclusivos, como SNP-Array, MLPA e painéis com cobertura para poucos genes, com suspeita de doença genética; com suspeita de doença causada por múltiplos genes.

Assim, informa-se que exame de pesquisa de mutação pela análise por NSG do exoma nuclear e mitocondrial está indicado para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico da Autora - transtorno do déficit de atenção e hiperatividade (TDAH), autismo não sindrômico, déficit intelectual moderado, miopia galopante e puberdade precoce (Evento 1, ANEXO2, Páginas 18 e 19). 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 seguinte 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.

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). Dentre elas, o Hospital Universitário Gafrée e Guinle, no qual a Autora já está sendo assistida, portanto, poderá promover o seu acompanhamento.

Quanto ao questionamento acerca do risco de dano irreparável ou de difícil reparação à saúde da parte autora, destaca-se que estas informações não constam em documento médicos acostados ao processo.

Por fim, salienta-se que informação acerca de custo de procedimento em saúde não consta no escopo de atuação deste Núcleo.

É o parecer.

À 33ª Vara Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.