



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS - FEDERAL Nº 2118/2024

Rio de Janeiro, 09 de dezembro de 2024.

[REMOVIDO], ajuizado por [NOME].

Trata-se de Autor, 47 anos de idade, com quadro clínico de hemocromatose e miopatia, com suspeita de miopatia metabólica, além de outras comorbidades (Evento 1, ANEXO2, Páginas 8 a 10), solicitando o fornecimento de exame sequenciamento do exoma e mitocondrial (Evento 1, INIC1, Página 10).

As miopatias metabólicas são desordens geneticamente determinadas que acometem a musculatura estriada, em que um simples defeito se associa a um amplo espectro clínico e diferentes defeitos podem gerar manifestações clínicas semelhantes. Essas patologias em geral se manifestam já desde a infância ou durante o período de adolescência.

A hemocromatose hereditária (HH) está relacionada a diversos distúrbios do metabolismo do ferro que ocasionam sua sobrecarga tecidual. A HH clássica está associada às mutações do gene HFE (homozigose para C282Y ou duplo heterozigose para C282Y/H63D). A hemocromatose hereditária, quando não relacionada ao gene HFE, é causada por mutações de outros genes, recentemente identificados, envolvidos no metabolismo do ferro.

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.

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 éxons 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 éxons. 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 sequenciamento do exoma e mitocondrial está indicado para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico do Autor - hemocromatose e miopatia metabólica a esclarecer (Evento 1, ANEXO2, Páginas 8 a 10). 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).

Quanto ao ente responsável pelo eventual cumprimento da obrigação em tela, ressalta-se que a política de Regulação da Atenção à Saúde é exercida pelas secretarias estaduais e municipais de saúde, conforme pactuação estabelecida no Termo de Compromisso de Gestão do Pacto pela Saúde. 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 Gafre e Guinle, no qual o Autor [NOME]. Portanto, poderá promover o seu acompanhamento.

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



**GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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.

ANEXO I

Assinatura manuscrita em tinta preta.