



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS - FEDERAL Nº 1381/2025

Rio de Janeiro, 01 de outubro de 2025.

Processo nº 5099551-19.2025.4.02.5101,
ajuizado por **Y. P. S. L.**

Trata-se de Autor com quadro clínico de **atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, transtorno do espectro autista, microcefalia (CID10: Q02), deficiência intelectual leve (CID10: F70)** (Evento 1, ANEXO2, Página 13), solicitando o fornecimento do exame **Array CGH-Array/SNP Array** (Evento 1, INIC1, Página 7).

De acordo com o Protocolo para Diagnóstico Etiológico da Deficiência Intelectual do Ministério da Saúde, o termo deficiência intelectual corresponde ao retardo mental. É oportuno destacar que tanto o atraso global de desenvolvimento quanto o déficit intelectual já consolidado representam a mesma entidade mórbida em momentos diferentes de um determinado espectro temporal. Sendo assim, a investigação etiológica da mesma é indicada em qualquer fase, sendo relevante para a prevenção de complicações. 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 série¹.

Existem vários graus de **Deficiência Intelectual**, de leve a profundo. Na população em geral, 2 a 3% das pessoas são portadoras de DI, sendo que anomalias cromossômicas são detectadas em 4 a 28% desses casos, dependendo da seleção dos pacientes e da sensibilidade das técnicas empregadas. A **técnica de aCGH** oferece importantes vantagens sobre os métodos de citogenética convencional, pois, além de não ser necessária a obtenção de cultura celular, é possível a análise do DNA extraído de diferentes tipos de tecidos em parafina e há a capacidade de investigar, em uma única análise, milhares de regiões cromossômicas, detectando perdas e ganhos cromossômicos submicroscópicos em um único exame. O exame aCGH permite o diagnóstico clínico das anormalidades cromossômicas em uma alta resolução e representa a integração da genética convencional e a molecular².

A matriz SNP é um tipo de microarray de DNA que constitui uma ferramenta poderosa para a análise de alto rendimento de milhares de SNPs em um único experimento para analisar globalmente o genoma humano em busca de alterações genéticas. Em Microarray padrão

¹ BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo para Diagnóstico Etiológico da Deficiência Intelectual. Outubro, 2020. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/2020/20201203_relatorio_572_pcdt_deficiencia-intelectual_.pdf>. Acesso em: 01 out. 2025.

² PRATTE-SANTOS, r. Et al. Análise de anomalias cromossômicas por CGH-array em pacientes com dismorfias e deficiência intelectual com cariótipo normal. *einstein*. 2016;14(1):30-4. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/eins/a/xbrdQ9F8mXKwVyvN5gxsdP/?format=pdf&lang=pt>>. Acesso em: 01 out. 2025.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

desenvolvidos pela Affymetrix (Santa Clara, CA), várias sondas direcionadas a milhares de SNPs são imobilizadas em uma superfície sólida de vidro ou silício (comumente chamada de chip) em posições especificadas, denominadas célula ou recurso da sonda³.

Informa-se que exames CGH-Array e SNP Array **estão indicados** para melhor elucidação diagnóstica e acompanhamento do quadro clínico do Autor - **atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, transtorno do espectro autista, microcefalia (CID10: Q02), deficiência intelectual leve (CID10: F70)** (Evento 1, ANEXO2, Página 13).

Ressalta-se que, 31 de janeiro de 2014, a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) **recomendou**, por unanimidade, **a incorporação do sequenciamento completo do exoma** para investigação etiológica de **deficiência intelectual de causa indeterminada**, conforme previsto na Portaria SCTIE/MS nº 18, de 27 de março de 2019. Assim, **está coberto pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP) na qual consta: **identificação de alteração cromossômica submicroscópica por ARRAY-CGH**, sob o seguinte código de procedimento: 02.02.10.010-3. 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 o exame **SNP Array não integra** nenhuma lista oficial de procedimentos para disponibilização através do SUS, no âmbito do município e do estado do Rio de Janeiro, **bem como não foram identificados outros exames que possam configurar alternativa.**

Destaca-se que o Autor é atendido no Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (Evento 1, ANEXO2, Página 13), que trata-se de unidade pertencente ao SUS e **cadastrada no CNES** (Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde) para o **Serviço de Atenção a Pessoas com Doenças Raras**⁴. Assim, informa-se que é de responsabilidade da referida unidade fornecer ao Autor o acompanhamento preconizado pelo SUS para o manejo da sua condição clínica.

É o parecer.

À 4ª Vara Federal do Rio de Janeiro, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro,
para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

Elaborado pela equipe técnica do NATJUS-RJ.

³ LAM, C. W., TONG, S. F. In Advances in Clinical Chemistry, 2010. Microarrays for Personalized Genomic Medicine. Disponível em: < <https://www.sciencedirect.com/topics/biochemistry-genetics-and-molecular-biology/snp-array>>. Acesso em: 01 out. 2025.

⁴ Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde – CNES. Serviço de Atenção a Pessoas com Doenças Raras. Classificação: Referência em Doenças Raras. Disponível em: < https://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=168&VListar=1&VEstado=33&VMun=330455&VComp=00&VTerc=00&VServico=168&VClassificacao=002&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em: 01 out. 2025.