

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS - FEDERAL Nº 1569/2025

Rio de Janeiro, 30 de outubro de 2025.

Processo nº 5113412-72.2025.4.02.5101,
ajuizado por **M. A. C. M.**

Trata-se de Autora com quadro clínico de **atraso global do desenvolvimento, deficiência intelectual moderada, dismorfia** (Evento 1, ANEXO2, Páginas 13 e 14), solicitando o fornecimento do exame **pesquisa de mutação pela análise por NSG do exoma nuclear e mitocondrial** (Evento 1, INIC1, Página 10).

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.

O **sequenciamento completo do Exoma** caracteriza-se por técnicas usadas para a determinação das sequências de éxons de um organismo ou indivíduo³. 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

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: 30 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/xbrdQ9F8mXKwVyyN5gxsdP/?format=pdf&lang=pt>>. Acesso em: 30 out. 2025.

³ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde – DeCS. Descrição de sequenciamento do exoma. Disponível em: < https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=E05.393.760.700.825.500>. Acesso em: 30 out. 2025.



atualizações da literatura, junto a interpretação especializada da equipe médica, técnica e científica⁴.

Informa-se que o exame **pesquisa de mutação pela análise por NSG do exoma nuclear e mitocondrial está indicado** para melhor elucidação diagnóstica e acompanhamento do quadro clínico da Autora - atraso global do desenvolvimento, deficiência intelectual moderada, dismorfia (Evento 1, ANEXO2, Páginas 13 e 14).

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: sequenciamento completo do exoma, sob o seguinte código de procedimento: 02.02.10.020-0. 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)⁵. Dentre elas, o Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira - IPPMG, no qual a Autora já está sendo assistida, a qual poderá promover o seu acompanhamento.

Quanto ao questionamento acerca do custo do tratamento/exame/medicamento vindicado, cabe esclarecer que não há metodologia viável para o cálculo de custeio de equipamentos hospitalares.

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.

Elaborado pela equipe técnica do NATJUS-RJ.

⁴ Laboratório Fleury. Exoma completo. Sequenciamento do DNA Nuclear e Mitocondrial. Disponível em: <https://www.fleurygenomica.com.br/exames/exoma/?gclid=EAIaIQobChMIgf6m9YXh_wIVBcKRCh1TewdjEAAYASAAEgKwOfD_BwE>. Acesso em: 30 out. 2025.

⁵ Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde – CNES. Serviço Especializado: Atenção a Pessoas com Doenças Raras - Classificação: Referência Em Doenças Raras. Disponível em: <http://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=168&VListar=1&VEstado=33&VMun=&VComp=00&VTerc=00&VServico=168&VClassificacao=00&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em: 30 out. 2025.

Secretaria de
Saúde



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

ANEXO I