

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS - FEDERAL Nº 0075/2026

Rio de Janeiro, 26 de janeiro de 2026.

Processo nº 5137735-44.2025.4.02.5101,
ajuizado por **K.V.B.S.**

Trata-se de demanda judicial solicitando o fornecimento de exame de **sequenciamento completo do exoma** (Evento 1, INIC1, Página 6).

Refere-se a autora com o quadro clínico de **atraso do desenvolvimento neuropsicomotor**, apresentando as seguintes características: ecolalia, estereotipias, agitação psicomotora, atraso de linguagem, dismorfias faciais, epicanto lateral, orelhas displásicas, com dobra superior, orelha direito 4 cm, orelha esquerda 4,6 cm, hemangioma plano em região retroauricular direita medindo 3x2 cm, perfil plano, estrabismo convergente, hemangioma plano em punho esquerdo 4x1,5 cm, narinas antevertidas, já submetida genético (cariótipo) com resultado normal (Evento 1, ANEXO2, Páginas 8 a 10).

O **Transtorno Global do Desenvolvimento (TGD)** é uma categoria diagnóstica que inclui um grupo de outros transtornos caracterizados no DSM-IV. Esses outros transtornos estão incluídos nos TGDs porque todos apresentam sintomas em comum, ou seja, o prejuízo severo e invasivo em diversas habilidades de interação social recíproca, nas habilidades de comunicação e a presença de comportamento, interesses e atividades estereotipados. Essas três características é que caracterizam os TGDs. Nessa classificação, estão incluídas cinco categorias diagnósticas: Transtorno do Espectro Autista, o Transtorno de Rett, Transtorno Desintegrativo da Infância, Transtorno de Asperger e Transtorno Global do Desenvolvimento sem outra Especificação¹.

O **sequenciamento completo do Exoma** caracteriza-se por técnicas usadas para a determinação das sequências de éxons de um organismo ou indivíduo². 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 científica³.

Informa-se que o exame de **sequenciamento completo de exoma está indicado** para melhor elucidação diagnóstica e acompanhamento do quadro clínico da autora - **atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, com as características: ecolalia, estereotipias, agitação psicomotora, atraso de linguagem, dismorfias faciais, epicanto lateral, orelhas displásicas, com dobra superior, orelha direito 4 cm, orelha esquerda 4,6 cm, hemangioma plano em região retroauricular direita medindo 3x2**

¹ MALLMANN, E. M. Et al. Transtornos Globais do Desenvolvimento. Universidade Federal de Santa Catarina. Disponível em: <https://repositorio.ufsm.br/bitstream/handle/1/18316/Cursos_Lic-Pedag_Transtornos-Globais-Desenvolvimento.pdf?sequence=1&isAllowed=y>. Acesso em: 26 jan. 2026.

² 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: 26 jan. 2026.

³ Laboratório Fleury. Exoma completo. Sequenciamento do DNA Nuclear e Mitocondrial. Disponível em: <https://www.fleurygenomica.com.br/exames/exoma/?gclid=EAIaIqobChMIgf6m9YXh_wIVBcKRCh1TewdjEAAAYASAAEgKwOfD_BwE>. Acesso em: 26 jan. 2026.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

cm, perfil plano, estrabismo convergente, hemangioma plano em punho esquerdo 4x1,5 cm, narinas antevertidas, já submetida genético (cariótipo) com resultado normal (Evento 1, ANEXO2, Páginas 8 a 10).

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)⁴. Dentre elas, o Hospital Universitário Gaffrée e Guinle, no qual a autora já está sendo assistida, a qual poderá promover o seu acompanhamento.

É o Parecer

À 34ª Vara Federal de Macaé, da Seção Judiciária do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

Elaborado pela equipe técnica do NATJUS-RJ.

⁴ 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: 26 jan. 2026.

Secretaria de
Saúde



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

ANEXO I