



## **PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 1175/2022**

Rio de Janeiro, 02 de junho de 2022.

Processo nº 0001458-74.2021.8.19.0046  
ajuizado por [REDACTED],  
representado por [REDACTED].

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas da **2ª Vara da Comarca de Rio Bonito** do Estado do Rio de Janeiro, quanto ao exame **painel de genes para Síndrome de Marfan**.

### **I – RELATÓRIO**

1. Para elaboração deste parecer técnico foi considerado o documento médico acostado à folha 17, sendo suficiente à análise do pleito.
2. De acordo com documento do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (fl. 17), não datado e emitido pela médica [REDACTED], o Autor, de 11 anos de idade, encontra-se em investigação de **síndrome de Marfan**, sendo solicitado o exame **painel de genes para síndrome de Marfan** (22 genes), especialmente, FBN1.

### **II – ANÁLISE**

#### **DA LEGISLAÇÃO**

1. A Portaria de Consolidação nº 3/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, contém as diretrizes para a organização da Atenção à Saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) visando superar a fragmentação da atenção e da gestão nas Regiões de Saúde e aperfeiçoar o funcionamento político-institucional do SUS com vistas a assegurar ao usuário o conjunto de ações e serviços que necessita com efetividade e eficiência.
2. A Portaria de Consolidação nº 1/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publica a Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e dá outras providências.
3. O Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publica Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), e dá outras providências.
4. Considerando a Política Nacional de Regulação do SUS, disposta no Anexo XXVI da Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017;

*Art. 9º § 1º O Complexo Regulador será organizado em:*

*I - Central de Regulação de Consultas e Exames: regula o acesso a todos os procedimentos ambulatoriais, incluindo terapias e cirurgias ambulatoriais;*



*II - Central de Regulação de Internações Hospitalares: regula o acesso aos leitos e aos procedimentos hospitalares eletivos e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência; e*

*III - Central de Regulação de Urgências: regula o atendimento pré-hospitalar de urgência e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência.*

### **DO QUADRO CLÍNICO**

1. A **Síndrome de Marfan (SMF)** é uma doença autossômica dominante causada por uma mutação do gene FBN1 no cromossomo 15 que codifica a proteína fibrilina. Esse defeito resulta em um conjunto de expressões de vários órgãos e sistemas, as manifestações musculoesqueléticas, cardiovasculares e oftalmológicas são as mais observadas. Sua incidência é estimada em 2-3 por 10.000 habitantes<sup>1</sup>. O diagnóstico é estabelecido baseado em características clínicas (a identificação da mutação na fibrilina 1 ainda não é rotineiramente utilizada como forma de diagnóstico). A síndrome de Marfan pode afetar todos os sistemas do corpo humano. Nenhum tratamento curativo está disponível para a condição. Nesse sentido, a conduta enfoca a prevenção de complicações e tratamento sintomático<sup>2</sup>.

### **DO PLEITO**

1. O **painel NGS para Síndrome de Marfan e Loeys-Dietz** sequencia todos os éxons e splice site dos genes FBN1, TGFBR1 e TGFBR2, associados às síndromes de Marfan e Loeys-Dietz. Esses são distúrbios do tecido conjuntivo, e os indivíduos com esta doença apresentam frequentemente anomalias a nível esquelético, ocular e cardiovascular, entre outras. A síndrome tem herança autossômica dominante. A síndrome de Marfan clássica é causada por mutações no gene FBN1 (fibrilina-1). Estas mutações podem ser encontradas em 90% dos indivíduos que preenchem os critérios de diagnóstico clínico. Alternativamente, foram descritas mutações nos genes TGFBR2 e TGFBR1 nestes doentes. No caso destes dois genes, o quadro clínico pode ser um pouco diferente e inclui a síndrome de Marfan tipo 2 e a síndrome de Loeys-Dietz<sup>3</sup>.

### **III – CONCLUSÃO**

1. Inicialmente cabe destacar que o documento médico anexado ao processo (fl. 17), que contém a prescrição do **exame** pleiteado, **não apresenta data de emissão**. Portanto, ressalta-se que as informações subsequentes somente deverão ser consideradas **caso** o exame genético prescrito pela médica assistente corresponda à necessidade terapêutica **atual** do Autor.

2. Destaca-se que, de acordo com a Sociedade de Pediatria do Estado do Rio de Janeiro, o diagnóstico da Síndrome de Marfan (SMF) é estabelecido baseado em características clínicas (a identificação da mutação na fibrilina 1 ainda não é rotineiramente utilizada como forma de

<sup>1</sup> ARAÚJO, M. R.; et al. Síndrome de Marfan: novos critérios diagnósticos, mesma abordagem anestésica? Relato de caso e revisão. Revista Brasileira de Anestesiologia, v. 66, n. 4. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rba/a/sbhyDw5q4rQr3nBmVTVMhgk/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 02 jun. 2022.

<sup>2</sup> SOCIEDADE DE PEDIATRIA DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. Síndrome de Marfan. Disponível em: <http://soperj.com.br/sindrome-de-marfan-2/>. Acesso em: 02 jun. 2022.

<sup>3</sup> HAOMA. Painel NGS Para Síndrome de Marfan e Loeys-Dietz. Disponível em: <https://dnaclinic.com.br/exames-geneticos/painel-ngs-para-sindrome-de-marfan-e-loeys-dietz-marfan>. Acesso em: 02 jun. 2022.



diagnóstico). Nenhum tratamento curativo está disponível para a condição. Nesse sentido, a conduta enfoca a prevenção de complicações e tratamento sintomático<sup>4</sup>.

3. Diante do exposto, informa-se que, embora o exame **painel de genes para Síndrome de Marfan** pleiteado **esteja indicado** à melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico apresentado pelo Requerente (fl. 17), cumpre resgatar a informação supradita emitida pela Sociedade de Pediatria do Estado do Rio de Janeiro.

4. No que tange à disponibilização do exame pleiteado, no âmbito do SUS, cumpre informar que, em consulta à Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), **este Núcleo não encontrou nenhum código de procedimento, referente à padronização do exame em questão.**

5. Destaca-se ainda que, no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, existem, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES, unidades de saúde habilitadas no SUS para **Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras**<sup>5</sup> e **Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**<sup>6</sup>. No entanto, cumpre ressaltar que **não foi encontrada alternativa que seja ofertada no SUS, para melhor elucidação diagnóstica do caso concreto do Demandante.**

6. Acrescenta-se que, em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde<sup>7</sup> **não** foi encontrado Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para a possível enfermidade do Suplicante – **Síndrome de Marfan**. Assim como, em consulta ao sítio eletrônico da CONITEC<sup>8</sup> (Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS) **não** foi encontrado nenhum posicionamento sobre recomendação de incorporação, no SUS, do exame de **painel de genes para Síndrome de Marfan**.

**É o parecer.**

**À 2ª Vara da Comarca de Rio Bonito do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.**

**LAYS QUEIROZ DE LIMA**

Enfermeira  
COREN 334171  
ID. 445607-1

**RAMIRO MARCELINO RODRIGUES**

**DA SILVA**  
Assistente de Coordenação  
ID. 512.3948-5  
MAT. 3151705-5

**FLÁVIO AFONSO BADARÓ**

Assessor-chefe  
CRF-RJ 10.277  
ID. 436.475-02

<sup>4</sup> SOCIEDADE DE PEDIATRIA DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. Síndrome de Marfan. Disponível em: <http://soperj.com.br/sindrome-de-marfan-2/>. Acesso em: 02 jun. 2022.

<sup>5</sup> Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). Serviço Especializado em Atenção a Pessoas com Doenças Raras no estado do Rio de Janeiro. 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=>](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=>). Acesso em: 02 jun. 2022.

<sup>6</sup> Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética no município de Rio Bonito. Disponível em:

<[http://cnes2.datasus.gov.br/Mod\\_Ind\\_Especialidades\\_Listar.asp?VTipo=145&VListar=1&VEstado=33&VMun=&VComp=00&VTerc=00&VServico=145&VClassificacao=011&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>](http://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=145&VListar=1&VEstado=33&VMun=&VComp=00&VTerc=00&VServico=145&VClassificacao=011&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>). Acesso em: 02 jun. 2022.

<sup>7</sup> MINISTÉRIO DA SAÚDE. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas – PCDT. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt#i>>. Acesso em: 02 jun. 2022.

<sup>8</sup> Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT). Disponível em: <<http://conitec.gov.br/index.php/protocolos-e-diretrizes#S>>. Acesso em: 02 jun. 2022.