



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 1254/2022

Rio de Janeiro, 09 de junho de 2022.

Processo nº 0039943-36.2022.8.19.0038,
ajuizado por ,
representada por

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas da **7ª Vara Cível da Comarca de Nova Iguaçu** do Estado do Rio de Janeiro, quanto ao exame **SNP-array (Exoma)**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com documento médico do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira da Universidade Federal do Rio do Janeiro (fls. 16-17), emitido em 19 de janeiro de 2022, pelo médico geneticista , a Autora, de 06 anos de idade, com **deficiência intelectual associada a distúrbios**. Durante a investigação na genética, o cariótipo da paciente teve resultado 46, XX, dep 21) (q11.2), enquanto o cariótipo de sua mãe teve como resultado: 46, XX, dep (21) in (21:13 (q11.2; q 12.1, q 12.3). O **exame de SNP-Array** é importante para definição diagnóstica e manejo clínico da paciente. É importante frisar que o exame não está disponível pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e foi solicitado a pedido da família.

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.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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. O retardo mental, denominado mais recentemente como **deficiência intelectual** (DI), é um transtorno neurológico comum na infância e adolescência. Os déficits encontrados envolvem a cognição e o comportamento adaptativo, com início antes dos 18 anos. Inúmeras são as etiologias, desde fatores pré-natais, perinatais e pós-natais até os casos de origem genética. Muitas síndromes genéticas estão associadas. Não há tratamento específico. A assistência geral requer a participação de vários profissionais, tendo o pediatra como coordenador dos diversos encaminhamentos para outras especialidades, conforme as necessidades do quadro clínico. O diagnóstico precoce da DI contribui para uma intervenção mais antecipada com identificação das habilidades, melhor aceitação da criança na comunidade e melhora da ansiedade dos pais. A maioria das crianças, quando lactentes, apresentam atraso no desenvolvimento neuropsicomotor ou dismorfismos. Não há alterações físicas específicas nos casos de deficiência intelectual, porém os dismorfismos encontrados na criança podem representar o primeiro sinal de alguma DI. Em lactentes, é observada uma falta de resposta a estímulos visuais e auditivos, alterações posturais como hipotonia ou hipertonia e dificuldades na alimentação. A DI grave é geralmente identificada por volta dos 3 anos. No caso de DI leve, o diagnóstico é mais tardio e permanece nos primeiros anos escolares, nos quais a criança não consegue acompanhar as demandas acadêmicas ou sociais típicas da idade; e, posteriormente, são observadas as limitações da criança conforme as demandas escolares oferecidas. Em adolescentes, a DI leve não é facilmente identificada e muitos casos são diagnosticados como transtornos de aprendizagem (p. ex., dislexia) ou mascaram o comportamento, sendo rotulados de “agressivos” ou “incompetentes”. As crianças com DI grave ou profunda normalmente necessitam de atenção mais precocemente, pois apresentam comprometimento clínico, algumas com alterações dismórficas, distúrbios psiquiátricos e de comportamento, e isso leva o clínico a pensar em um atraso cognitivo global. Os pacientes com DI leve não são rapidamente diagnosticados, sendo encaminhados para avaliações com vários profissionais, quando, então, passam a apresentar problemas acadêmicos. Não é tarefa fácil diferenciar DI leve com transtornos de aprendizagem e, geralmente, as queixas mais frequentes dos pais para o pediatra são atraso na fala, baixo rendimento escolar e alterações no comportamento. Nos transtornos de aprendizagem ocorre um comprometimento significativo na habilidade escolar específica, seja na leitura, escrita ou matemática. Nessa categoria são exemplos a dislexia e a discalculia. As crianças com DI geralmente têm associações com outros quadros clínicos, como distúrbios visuais, auditivos, ortopédicos, comportamentais e emocionais.



Alguns desses distúrbios são detectados mais tardiamente em crianças com DI, e se não forem tratados, esses déficits podem potencialmente afetar o desempenho do indivíduo, sendo algumas vezes mais graves que a própria deficiência intelectual. Os problemas mais frequentes que estão associados à DI são a deficiência motora, crises epiléticas, distúrbios de comportamento e quadros emocionais. Quanto maior a gravidade da deficiência intelectual, maior o número e a gravidade de patologias associadas¹.

DO PLEITO

1. Os exames **CGH Array** ou **SNP Array** são a primeira linha de investigação para pacientes com deficiência intelectual, autismo e anomalias congênitas de causa desconhecida. CGH-array e SNP-array são técnicas para análise cromossômica por microarray. Essas técnicas permitem examinar os cromossomos com uma resolução muito maior do que o cariótipo, em busca de alterações que possam explicar o quadro clínico do indivíduo testado. Este teste usa DNA, geralmente extraído de sangue ou de mucosa bucal/saliva, para investigar ganhos ou perdas de pedaços cromossômicos. É capaz de identificar alterações aproximadamente 1000 vezes menores do que é possível ao microscópio, no teste de cariótipo².

III – CONCLUSÃO

1. De acordo com as **Diretrizes para a Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**, da **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**, o **método Array-CGH** é utilizado para detecção de variação no número de cópias de sequências de DNA (perdas ou ganhos de material cromossômico). É um método muito mais sensível que o cariótipo, pois detecta tanto grandes aberrações como pequenas, podendo ser utilizado para avaliação genômica de um cromossomo específico, de um segmento cromossômico, ou mesmo de um único gene, e está indicado na avaliação de indivíduos com anomalias múltiplas que não caracterizam síndromes genéticas conhecidas, para indivíduos não síndrômicos com atraso de desenvolvimento e/ou deficiência intelectual e para indivíduos com manifestações do espectro autista³.

2. Salienta-se que os testes genéticos ou bioquímicos permitem ter mais certeza de que a doença da qual se suspeita clinicamente é a que, de fato, afeta o paciente. Isto é muito importante porque permite ter um diagnóstico mais assertivo, sem sujeitar a pessoa a exames desnecessários, e permite orientar a família em termos de risco. A importância do diagnóstico precoce também é fundamental, em especial para as doenças raras, cuja maioria é progressiva,

¹ DUARTE, R. C. B. Deficiência Intelectual na Criança. Resid Pediatr. 2018;8(0 Supl.1):17-25 DOI: 10.25060/residpediatr-2018.v8s1-04. Disponível em: <

<http://residenciapediatrica.com.br/detalhes/337/deficiencia%20intelectual%20na%20crianca#:~:text=A%20maioria%20das%20crian%C3%A7as%20quando,primeiro%20sinal%20de%20alguma%20DI.>>. Acesso em: 09 jun. 2022.

² GeneOne. Exame CGH Array/SNP-array: o que é e quais as suas aplicações. Disponível em: < <https://geneone.com.br/blog/exame-cgh-array-snp-array/>>. Acesso em: 09 jun. 2022.

³ Diretrizes para a Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Ministério da Saúde. Disponível em: <http://conitec.gov.br/images/Protocolos/Diretrizes_Atencao-DoencasRaras.pdf>. Acesso em: 09 jun. 2022.



para que se iniciem medidas terapêuticas ou preventivas o mais cedo possível com vista a evitar a progressão dos sintomas e a perda de qualidade de vida do paciente⁴.

3. Diante do exposto, informa-se que o exame de identificação de alteração cromossômica submicroscópica por Array-CGH pleiteado **está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete a Autora (fls. 16-17). Além disso, **está padronizado** na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), como: identificação de alteração cromossômica submicroscópica por Array-CGH, sob o código de procedimento: 02.02.10.010-3.

4. Ressalta-se que, de acordo com o site da CONITEC (Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS), tornou-se pública a **decisão de incorporar** o procedimento laboratorial: identificação de alteração cromossômica submicroscópica por Array-CGH para doenças raras⁵.

5. Neste sentido, informa-se que no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, existe:

- o **Serviço Especializado em Atenção a Pessoas com Doenças Raras**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES⁶;
- o **Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES⁷.

6. Ademais, este Núcleo efetuou consulta *online* às plataformas do **Sistema Estadual de Regulação – SER** e **SISREG III**, mas **não localizou a sua inserção junto a este sistema de regulação**, para o atendimento da demanda.

7. No entanto, embora o exame pleiteado tenha recebido recomendação de incorporação no SUS e o Estado do Rio de Janeiro conte com unidades de saúde habilitadas no CNES para Serviço Especializado em Atenção a Pessoas com Doenças Raras e Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética, **este Núcleo não encontrou nenhuma via administrativa de acesso, no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, para a realização do exame demandado**.

8. Acrescenta-se que em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde⁸ foi encontrado o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para deficiência intelectual, cujo exame pleiteado foi incluído no referido protocolo, definindo que, pacientes com suspeita de deficiência intelectual devem ser encaminhados, preferencialmente, a um centro de referência em doenças raras para seu adequado diagnóstico. **Destaca-se que a Autora já está sendo assistida no Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira/UFRJ, que está habilitada como Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética.**

⁴ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - Conitec. Procedimentos Laboratoriais para diagnóstico de doenças raras associadas a anomalias congênitas na tabela SUS. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/images/Incorporados/DoencasRaras-EixosI-II-III-FINAL.pdf>>. Acesso em: 09 jun. 2022.

⁵ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC. Recomendações sobre as tecnologias avaliadas. Ordem alfabética. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/tecnologias-em-avaliacao-demandas-por-status>>. Acesso em: 09 jun. 2022.

⁶ 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=1>. Acesso em: 09 jun. 2022.

⁷ Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética no Estado do Rio de Janeiro. 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>. Acesso em: 09 jun. 2022.

⁸ 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: 09 jun. 2022.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

9. Quanto à solicitação Autoral (fls. 08-09, item “VII”, subitem “b”) referente ao fornecimento de “... *bem como outros medicamentos e produtos complementares e acessórios que, no curso da demanda, se façam necessários ao tratamento da moléstia do autor* ...”, cumpre esclarecer que não é recomendado o provimento de quaisquer novos itens sem prévia análise de laudo que justifique a sua necessidade, tendo em vista que o uso irracional e indiscriminado de medicamentos e tecnologias pode implicar em risco à saúde de seus usuários.

É o parecer.

À 7ª Vara Cível da Comarca de Nova Iguaçu do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

MARIZA DE QUEIROZ SANTA MARTA

Enfermeira

COREN-RJ: 150.318

ID: 4439723-2

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