



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 1805/2022

Rio de Janeiro, 10 de agosto de 2022.

Processo nº 0800618-25.2022.8.19.0069
ajuizado por

representada por

O presente parecer visa atender a solicitação de informações técnicas da **Vara Única da Comarca de Iguaba Grande** do Estado do Rio de Janeiro, quanto aos exames de **perfil quantitativo de aminoácidos e acilcarnitinas** e **identificação de alteração cromossômica submicroscópica por Array-CGH**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com Laudo Médico padrão para Pleito Judicial de Exame e Intervenções (Num. 24320138 - Págs. 1 e 2) e da Secretaria Municipal de Saúde de Iguaba Grande (Num. 24320138 - Págs. 3 e 4), emitido em 26 de maio de 2022 e não datados, pelo médico neurologista a Autora, de 1 ano e 11 meses de idade, apresenta **atraso global do desenvolvimento e hipotonia**. Foram solicitados os exames de **perfil quantitativo de aminoácidos e acilcarnitinas** e **Array-CGH**, para investigação de causa neurológica do quadro clínico, sob o risco de dano irreparável.

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 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 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;



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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 **atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM)** é definido como um atraso significativo em vários domínios do desenvolvimento: a motricidade fina e/ou grosseira, a linguagem, a cognição, as competências sociais e pessoais e as atividades da vida diária. Qualquer destes domínios pode estar mais ou menos comprometido e assim o ADNPM é uma entidade heterogênea, não apenas na sua etiologia, mas também no seu perfil fenotípico. A prevalência é em grande medida desconhecida, mas estimada em 1 a 3% das crianças abaixo dos cinco anos. Define-se um atraso significativo o que se situa dois desvios-padrão abaixo da média das crianças da mesma idade¹.
2. **Hipotonia muscular** é a diminuição do tono muscular esquelético caracterizada pela diminuição da resistência ao estiramento passivo².

DO PLEITO

1. O **exame Array-CGH** consiste na extração de DNA, seguida de hibridação genômica comparativa com milhares de sequências de DNA arranjadas em uma base (Array) para detecção de variação no número de cópias de sequências de DNA (perdas ou ganhos de material cromossômico)³. O exame Array-CGH é uma metodologia de citogenética molecular capaz de identificar alterações cromossômicas desbalanceadas, por meio da análise geral de todo o genoma num único experimento. Todas as alterações identificadas no exame de a-CGH são pesquisadas em bancos de dados internacionais que catalogam os resultados clínicos com a localização de genes e sua função. Tal exame pode identificar deleções, microdeleções e ampliações gênicas que podem ser causa de várias situações clínicas, inclusive síndromes genéticas⁴.
2. **Dosagem quantitativa de aminoácidos** consiste na identificação e quantificação dos aminoácidos em sangue ou urina, através de cromatografia gasosa, cromatografia líquida de alta performance (HPLC) ou espectrometria de massa para diagnóstico aminoacidopatias⁵.
3. **Dosagem quantitativa de carnitina, perfil de acilcarnitinas** consiste na identificação e quantificação, através da espectrometria de massa, de carnitina e acilcarnitinas em

¹ FERREIRA, J. C. Atraso global do desenvolvimento psicomotor. Revista Portuguesa de Clínica Geral, v. 20, n. 6, p.703-12, 2004. Disponível em: <<http://www.rpmgf.pt/ojs/index.php?journal=rpmgf&page=article&op=view&path%5B%5D=10096>>. Acesso em: 10 ago. 2022.

² BIBLIOTECA VIRTUAL EM SAÚDE. Descritores em Ciências da Saúde. Hipotonia muscular. Disponível em: <https://decs.bvsalud.org/ths/resource/?id=9313&filter=ths_termall&q=hipotonia>. Acesso em: 10 ago. 2022.

³ SIGTAP - Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS. Disponível em: <<http://sigtap.datasus.gov.br/tabela-unificada/app/sec/procedimento/exibir/0202100103/05/2019>>. Acesso em: 10 ago. 2022.

⁴ PARDINI, H. Medicina Diagnóstica e Preventiva. Disponível em: <<http://www3.hermespardini.com.br/pagina/1169/teste-de-cgh-array-para-diagnostico-de-alteracoes-cromossomicas.aspx>>. Acesso em: 10 ago. 2022.

⁵ BRASIL. Ministério da Saúde – DATASUS. SIGTAP. Dosagem quantitativa de aminoácidos. Disponível em:

<<http://sigtap.datasus.gov.br/tabela-unificada/app/sec/procedimento/exibir/0202100154/08/2022>>. Acesso em: 10 ago. 2022.



sangue para auxílio diagnóstico em acidemias orgânicas, defeitos de beta-oxidação de ácidos graxos e doenças do metabolismo energético em geral⁶.

III – CONCLUSÃO

1. De acordo com as **Diretrizes para a Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**, definidas por meio da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras⁷:

1.1. 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 autista;

1.2. Cabe à Atenção Básica encaminhar e referenciar de forma regulada o paciente com anomalia congênita isolada ou com anomalias congênitas múltiplas a Serviços de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em Doença Rara, com relatório clínico resumido. Assim, **independentemente do diagnóstico etiológico, em caso de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor**, cumpre encaminhar para terapias de apoio, bem como para especialidades médicas em geral; Serviços de imagem, Laboratório de análises clínicas e **Serviços laboratoriais de apoio diagnóstico em genética clínica**: laboratório de citogenética / erros inatos de metabolismo / biologia molecular. As amostras encaminhadas para estes laboratórios deverão ser analisadas, conforme a suspeita diagnóstica, dentre elas a **Dosagem quantitativa de aminoácidos no sangue, e/ou na urina e Outras tecnologias de análise bioquímicas ou moleculares incorporadas**.

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, 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 paciente⁸.

3. Diante do exposto, informa-se que os exames de **perfil quantitativo de aminoácidos e acilcarnitinas e identificação de alteração cromossômica submicroscópica por**

⁶ BRASIL. Ministério da Saúde – DATASUS. SIGTAP. Dosagem quantitativa de camitina, perfil de acilcarnitinas. Disponível em: <<http://sigtap.datasus.gov.br/tabela-unificada/app/sec/procedimento/exibir/0202100146/08/2022>>. Acesso em: 10 ago. 2022.

⁷ BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. – Brasília: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: <<https://portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br/biblioteca/diretrizes-para-atencao-integral-as-pessoas-com-doencas-raras-no/>>. Acesso em: 10 ago. 2022.

⁸ 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: 10 ago. 2022.



Array-CGH pleiteados **estão indicados** para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico que acomete a Autora (Num. 24320138 - Págs. 1 a 4).

4. Considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES), cumpre esclarecer que os exames demandados **estão cobertos pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), na qual constam: identificação de alteração cromossômica submicroscópica por Array-CGH, dosagem quantitativa de aminoácidos e dosagem quantitativa de carnitina, perfil de acilcarnitinas, sob os códigos de procedimento: 02.02.10.010-3, 02.02.10.015-4 e 02.02.10.014-6.

5. 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 raras**⁹.

6. 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 – CNES¹⁰;
- o **Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES¹¹.

7. O acesso aos serviços habilitados para o caso em tela ocorre com a inserção da demanda junto ao sistema de regulação. Cumpre salientar que a Política Nacional de Regulação, está organizada em três dimensões integradas entre si: Regulação de Sistemas de Saúde, Regulação da Atenção à Saúde e Regulação do Acesso à Assistência, que devem ser desenvolvidas de forma dinâmica e integrada, com o objetivo de apoiar a organização do sistema de saúde brasileiro, otimizar os recursos disponíveis, qualificar a atenção e o acesso da população às ações e aos serviços de saúde¹².

8. No intuito de identificar o correto encaminhamento da Demandante aos sistemas de regulação, este Núcleo consultou as plataformas do **Sistema Estadual de Regulação – SER** e do **SISREG III**, mas **não localizou a sua inserção junto a estes sistemas de regulação**, para o atendimento da demanda.

9. Portanto, para acesso aos exames requeridos, pelo SUS, **sugere-se que a Representante Legal da Autora se dirija à unidade básica de saúde**, mais próxima de sua residência, a fim de **requerer o seu encaminhamento** à uma das unidades de saúde especializadas, habilitadas em exames de genética no Estado do Rio de Janeiro, e, se necessária, a sua inserção junto aos sistemas de regulação, para o atendimento da demanda, através da via administrativa.

10. Quanto à solicitação autoral (Num. 24320137 - Págs. 4 e 5, item “IV”, subitens “2” e “4”) referente ao fornecimento de “... *mais os medicamentos, insumos, consultas, exames, cirurgias e internações que se fizerem necessários no curso do processo para tratamento da doença que acomete a Parte Autora (...)* e todos os medicamentos, insumos, consultas, exames,

⁹ 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: 10 ago. 2022.

¹⁰ 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: 10 ago. 2022.

¹¹ 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: 10 ago. 2022.

¹² BRASIL. Ministério da Saúde. Regulação. Gestão do SUS. Disponível em: <<http://portalms.saude.gov.br/gestao-do-sus/programacao-regulacao-controle-e-financiamento-da-mac/regulacao>>. Acesso em: 10 ago. 2022.



**GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

cirurgias e internações que se fizerem necessários no curso do processo para tratamento da doença que acomete a Parte Autora ...”, 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 Vara Única da Comarca de Iguaba Grande do Estado do Rio de Janeiro,
para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.**

JAQUELINE COELHO FREITAS

Enfermeira
COREN/RJ 330.191
ID: 4466837-6

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