



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 2418/2023

Rio de Janeiro, 24 de outubro de 2023.

Processo nº 0822769-93.2023.8.19.0054,
ajuizado por [REDACTED]
representada por [REDACTED]
[REDACTED]

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas da 3ª Vara Cível da Comarca de São João de Meriti do Estado do Rio de Janeiro, quanto ao exame de **sequenciamento genético de ARRAY-CGH – hibridização genômica comparativa por Microarray**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com documentos médicos em impresso próprio do Serviço de Genética Médica - Policlínica Duque de Caxias/UNIGRANRIO (Num. 80743977 – Págs. 13 e 14), emitidos em 02 de outubro de 2023 pelo médico geneticista e pediatra [REDACTED], a Autora, 07 anos de idade, em acompanhamento no ambulatório de genética, apresentando **deficiência intelectual** leve, estatura normal (abaixo do alvo), macrocefalia relativa, **dismorfias faciais** significativas, displasia das orelhas, hiperdistensibilidade articular e distúrbio de comportamento. Com suspeita de ser portadora de defeito do palato mole, exame de cariótipo normal, estudos de imagem do cérebro, coração e abdome normal. O fenótipo facial é sugestivo da síndrome Del 22q11, devendo ser consideradas também outras síndromes de microdeleção cromossômica, havendo necessidade de confirmar este diagnóstico para adequação de tratamento e aconselhamento genético.

2. É informado pelo médico assistente, que o exame deverá ser feito com maior brevidade possível, para que a Demandante não fique sem o diagnóstico correto, podendo acarretar prejuízos para o tratamento, acompanhamento e piora no prognóstico. Sendo solicitado o **exame de Array-CGH - hibridização genômica comparativa por Microarray**. E recomendado a redução da exposição às telas e que seja intensificada a realização das terapias de reabilitação multidisciplinar (fonoaudiologia, psicologia, psicomotricidade, psicopedagogia e terapia ocupacional) com frequência de cinco vezes por semana. Foram citadas as Classificações Internacionais de Doenças (CID 10): **F70 - Retardo mental leve** e **Q87 - Outras síndromes com malformações congênicas que acometem múltiplos sistemas**.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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. O termo **deficiência intelectual** corresponde ao retardo mental na Classificação Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID-10). De acordo com a nova Classificação Internacional de Doenças (CID-11), que deverá entrar em vigor em 2022, a DI é incluída entre os distúrbios (ou transtornos) do neurodesenvolvimento, especificamente os do desenvolvimento intelectual, que correspondem a um amplo contingente de condições etiologicamente distintas. Sua definição envolve diversos aspectos relacionados ao conceito de inteligência, devendo sempre ser analisada como componente da avaliação global do indivíduo. É identificada pela redução substancial das funções intelectuais, concomitante a déficits do comportamento adaptativo, com limitações em habilidades sociais e práticas cotidianas, iniciada durante o período de desenvolvimento¹.

¹ BRASIL. Ministério da Saúde – Secretaria de atenção especializada à saúde secretaria de ciência, tecnologia e insumos estratégicos em saúde. Portaria Conjunta Nº 21, DE 25 DE NOVEMBRO DE 2020, que aprova o Protocolo para o Diagnóstico



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

2. A dismorfologia é o estudo dos defeitos estruturais de origem pré-natal que afetam a anatomia (morfologia) do indivíduo. É uma importante ferramenta na abordagem da genética clínica que tem permitido a padronização da terminologia descritiva, utilizada para definir desvios da estrutura normal. Muitos defeitos congênitos que afetam o complexo craniofacial têm um efeito significativo na aparência do pescoço, cabeça e face e são chamados de características **dismorfias faciais**. Os **dimorfismos faciais** podem fornecer pistas importantes para o **diagnóstico de anomalias cromossômicas ou genéticas**. O diagnóstico pós-natal do dismorfismo facial é bem conhecido na pediatria e baseia-se principalmente no diagnóstico de padrões, relacionados à existência de uma ou múltiplas características faciais, como orelhas baixas, hipo ou hipertelorismo, órbitas pequenas, micrognatia e retrognatia. Em alguns casos, as características são detectáveis no período pré-natal e mais de 250 síndromes estão associadas a um crescimento desproporcional das características faciais fetais².

3. De acordo com a Organização Mundial da Saúde, são consideradas com estaturas normais todas as crianças que se encontram entre os percentis 3 e 97, pelos gráficos de estatura, e entre os percentis 5 e 95 pelos gráficos da National Center for Health Statistics. Dessa maneira, a **baixa estatura** é definida como a presença de uma altura abaixo do último percentil do gráfico utilizado³.

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)⁴. 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 genéticas⁵.

Etiológico da Deficiência Intelectual. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2020/deficiencia-intelectual-protocolo-para-o-diagnostico-etiologico.pdf>>. Acesso em: 24 out. 2023.

²ZALDIVAR GARIT, Isvel et al. Coexistencia de dismorfias faciales y malformaciones congénitas en fetos humanos. Rev Ciencias Médicas, Pinar del Río, v. 25, n. 1, e4618, feb. 2021. Disponível em <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942021000100007&lng=es&nrm=iso>. acessado em 24 out. 2023. Epub 01-Feb-2021. Acesso em: 24 out. 2023.

³SANARMED. Baixa estatura. Disponível em: <<https://www.sanarmed.com/baixa-estatura-tipos-e-diagnostico-columistas>>. Acesso em: 24 out. 2023.

⁴SIGTAP - 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: 24 out. 2023.

⁵PARDINI, 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: 24 out. 2023.



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 Raras⁶, 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;
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 paciente⁷.
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 (Num. 80743977 – Págs. 13 e 14).
4. Considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES), cumpre esclarecer que o exame demandado está coberto pelo SUS, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), na qual constam: identificação de alteração cromossômica submicroscópica por Array-CGH, sob o código de procedimento: 02.02.10.010-3.
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**⁸.

⁶ 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: 24 out. 2023.

⁷ 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: 24 out. 2023.

⁸ 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: 24 out. 2023.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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 – CNES⁹;
 - o **Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES¹⁰.
7. O acesso aos serviços habilitados para o caso em tela ocorrem 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 saúde¹¹.
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 - **identificação de alteração cromossômica submicroscópica por Array-CGH**.
9. Portanto, para acesso ao exame requerido, 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. Acrescenta-se, que em consulta a página eletrônica da Sociedade Brasileira de Genética Médica, observou-se **instituições federais (Hospital Federal de Bonsucesso, Hospital Universitário Gaffrée e Guinle, FIOCRUZ, Serviço de Genética Clínica do Departamento Materno-infantil da Universidade Federal Fluminense, Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira e Hospital Universitário Pedro Ernesto)**, que **possuem o serviço ambulatorial de genética** possibilitando assim, a investigação e o acompanhamento do quadro clínico da Autora e o possível acesso ao exame pleiteado.

⁹ 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: 24 out. 2023.

¹⁰ 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: 24 out. 2023.

¹¹ 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: 24 out. 2023.



**GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

11. Em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde¹² não há Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para as enfermidades/quadro clínico da Autora – **deficiência intelectual e dismorfias**.

É o parecer.

À 3ª Vara Cível da Comarca de São João de Meriti do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

TATIANA GUIMARÃES TRINDADE

Fisioterapeuta
CREFITO2/104506-F
Matr.: 74690

MARCELA MACHADO DURAQ

Assistente de Coordenação
CRF-RJ 11517
ID. 4.216.255-6

RAMIRO MARCELINO RODRIGUES DA SILVA

Assistente de Coordenação
ID. 5.123.948-5

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

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

¹² 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: 24 out. 2023.

