



## PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 0903/2024

Rio de Janeiro, 14 de março de 2024.

Processo nº 0186283-60.2022.8.19.0001,  
Ajuizado por   
representado por

Trata-se de Autor, 06 anos de idade, diagnosticado com **epilepsia, distúrbio do movimento, atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor** (CID10: **G40.0** - Epilepsia e síndromes epiléticas idiopáticas definidas por sua localização (focal) (parcial) com crises de início focal, **R62.9** - Retardo do desenvolvimento fisiológico normal, não especificado e **G93.4** - Encefalopatia não especificada). Em acompanhamento pelo serviço de neuropediatria e genética do Hospital Infantil Ismélia Silveira. Em uso de medicamentos para controle das crises epiléticas. Solicitando exame **completo do exoma** para elucidação diagnóstica (Pag. 97).

O **sequenciamento do exoma** é um exame capaz de analisar as regiões codificadoras (éxons) de aproximadamente 20.000 genes, em busca de variantes (mutações) que podem ser causadoras de doenças. Este exame permite de identificar variantes/mutações de ponto e pequenas deleções/inserções. Está indicado em pacientes com quadro clínico (fenótipo) ou histórico familiar fortemente sugestivo de uma doença genética em que o fenótipo não corresponde a um gene específico ou também em doenças com muitos genes envolvidos (heterogeneidade genética)<sup>1</sup>.

Segundo o Protocolo para o Diagnóstico Etiológico da Deficiência Intelectual, para o grupo de indivíduos que apresentam **atraso de desenvolvimento neuropsicomotor/deficiência intelectual** cujo quadro clínico é inespecífico, ou seja, não associado a um fenótipo reconhecível ou que permita estabelecer o diagnóstico de uma síndrome específica, são propostos dois testes genéticos, o microarray cromossômico e o **sequenciamento do exoma**, a serem feitos em série<sup>2</sup>.

Destaca-se que em 25 de novembro de 2020, os membros da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC aprovaram o Protocolo para o Diagnóstico Etiológico de Deficiência Intelectual do **sequenciamento completo do exoma** para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada, conforme previsto na Portaria SCTIE/ME nº 18, de 27 de março de 2019<sup>3</sup>.

Diante do exposto, informa-se que **exame completo do exoma está indicado** para melhor elucidação diagnóstica do Autor - epilepsia, distúrbio do movimento, atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor (Pag. 97). Além disso, **encontra-se coberto pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP) na qual consta: sequenciamento completo do exoma, sob o código de

<sup>1</sup> Gene One Excelência Genômica. Sequenciamento do Exoma Completo. Disponível em:

<[https://geneone.com.br/exames/sequenciamento-do-exoma-completo/?utm\\_source=google&utm\\_medium=cpc&gclid=CjwKCAiA4veMBhAMEiwAU4XRr\\_fAyOYr6Nt7DwGO9TxjH\\_wIotaf-qRW14\\_F\\_rizn21RPtxzSAeRgRoCZn0QAvD\\_BwE](https://geneone.com.br/exames/sequenciamento-do-exoma-completo/?utm_source=google&utm_medium=cpc&gclid=CjwKCAiA4veMBhAMEiwAU4XRr_fAyOYr6Nt7DwGO9TxjH_wIotaf-qRW14_F_rizn21RPtxzSAeRgRoCZn0QAvD_BwE)>. Acesso em: 14 mar 2024.

<sup>2</sup> BRASIL. Ministério da Saúde. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC. Protocolo para o Diagnóstico Etiológico da Deficiência Intelectual. Disponível em: <

[http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2020/Relatorio\\_Deficiencia\\_Intelectual\\_CP\\_40\\_2020.pdf](http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2020/Relatorio_Deficiencia_Intelectual_CP_40_2020.pdf)>. Acesso em: 14 mar 2024.

<sup>3</sup> BRASIL. Ministério da Saúde. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC. Recomendações sobre as tecnologias avaliadas – 2019. Disponível em: <<http://conitec.gov.br/recomendacoes-sobre-as-tecnologias-avaliadas-2019>>. Acesso em: 14 mar 2024.



procedimento 02.02.10.020-0, considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES).

O ingresso dos usuários nas unidades que ofertam os serviços do SUS, ocorre por meio do sistema de regulação, conforme previsto na Política Nacional de Regulação que organiza o serviço em três dimensões (Regulação de Sistemas de Saúde, Regulação da Atenção à Saúde e Regulação do Acesso à Assistência) para qualificar a atenção e o acesso da população às ações e aos serviços de saúde<sup>4</sup>.

Acrescenta-se que algumas unidades no Rio de Janeiro estão cadastradas no CNES (Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde) para o Serviço Especializado: Atenção à Pessoas com Doenças Raras<sup>5</sup>. Dentre elas, o Hospital Universitário Gafrée e Guinle.

Assim, considerando que, de acordo com documentos médicos acostados ao processo (Pag. 97), o Autor é acompanhado pelo serviço de neuropediatria e genética do Hospital infantil Ismélia Silveira, informa-se que é de sua responsabilidade garantir a continuidade do tratamento do Autor e, caso não possa absorver a demanda, deverá encaminhá-la a uma unidade apta em atendê-lo.

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

### **É o parecer.**

**Ao 3º Juizado Especial Fazendário, da Comarca da Capital do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.**

**MARIA DE FATIMA DOS SANTOS**

Enfermeira  
COREN/RJ 48034  
Matr.: 297.449-1

**FLÁVIO AFONSO BADARÓ**

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

<sup>4</sup> BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Regulação, Avaliação e Controle de Sistemas. Regulação. Gestão do SUS. Disponível em: < [http://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/publicacoes/pacto\\_saude\\_volume6.pdf](http://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/publicacoes/pacto_saude_volume6.pdf) >. Acesso em: 14 mar 2024.

<sup>5</sup> 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=330455&VComp=00&VTerc=00&VServico=168&VClassificacao=00&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1](http://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=168&VListar=1&VEstado=33&VMun=330455&VComp=00&VTerc=00&VServico=168&VClassificacao=00&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1) >. Acesso em: 14 mar 2024.