



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS N° 1244/2025

Rio de Janeiro, 01 de abril de 2025.

Processo nº 0816134-76.2025.8.19.0038,
ajuizado por

Trata-se de Autora, de 55 anos de idade, que está em acompanhamento no ambulatório de genética médica por apresentar pápulas de coloração escurecida no pescoço, axilas e em região periumbilical, estrias angioides retinianas, diminuição da acuidade visual e claudicação intermitente, código da Classificação Internacional de Doenças (CID 10) citado: **Q82.8 - Outras malformações congênitas especificadas da pele**. Relato ainda que o fenótipo da Autora é típico de **Pseudoxantoma Elástico**. Sendo assim, para definição diagnóstica, instituição de tratamento adequado e realização de aconselhamento genético foi solicitado o exame **painel NGS para Pseudoxantoma Elástico que contemple os genes ABCC6 e GGCX com análise de CNV** (Num. 180543930 - Págs. 9 a 12; Num. 180543929 - Pág. 2).

O **Pseudoxantoma Elástico** é uma doença generalizada, extremamente rara e hereditária, do tecido conjuntivo envolvendo a pele, olhos e sistema cardiovascular desencadeando a fragmentação e calcificação das fibras elásticas. Geralmente ocorre após a puberdade, as manifestações características são manchas pequenas, circunscritas, amareladas, localizadas no pescoço, axila e pregas inguinais. Estrias angioides na retina, tendência à hemorragia e insuficiência arterial são as complicações mais comuns. Esta doença pode ser herdada como autossômica dominante ou recessiva. O tratamento das manifestações oculares convencional é através da fototerapia a laser impedindo a ocorrência de hemorragias locais. Entretanto, novas abordagens terapêuticas estão sendo desenvolvidas como a utilização em longo prazo de drogas antiangiogênicas, as quais atuam inibindo a neovascularização ocular. Apesar de não ter ainda efetivamente substituído o tratamento original, pesquisas recentes já evidenciam benefícios da nova técnica¹. Os pacientes estão predispostos a infarto do miocárdio e hemorragia gastrointestinal².

Os **painéis genéticos** são ferramentas muito úteis de diagnóstico molecular que auxiliam os médicos nos casos em que outras abordagens, como, avaliar o gene prevalentemente relacionado, não se mostra eficaz. Deve-se pensar na escolha de um painel sempre que a investigação envolve um número de genes cujo custo de análise destes seja vantajoso para o paciente em comparação ao do sequenciamento do exoma completo. Os painéis genéticos possibilitam o diagnóstico preciso, muitas vezes influenciando na decisão terapêutica, em medidas preventivas e no aconselhamento genético³.

¹ BRAGA, L.P.L. Pseudoxantoma elástico. Relato de caso. Revista Brasileira de Oftalmologia, v.77, n.1, pp. 54-7, 2018. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/rbof/a/NNsbc4v58DfGTHf93gm7vtz/?format=pdf>>. Acesso em: 01 abr. 2025.

² BIBLIOTECA VIRTUAL EM SAÚDE. DeCS/MeSH. Descritores em Ciências da Saúde. Pseudoxantoma Elástico. Disponível em: <https://decs.bvsalud.org/ths/resource/?id=11998&filter=ths_termall&q=pseudoxantoma>. Acesso em: 01 abr. 2025.

³ DBMolecular. Painéis de Sequenciamento de Nova Geração (NGS). Disponível em: <<https://www.dbmolecular.com.br/artigo/paineis-de-sequenciamento-de-nova-geracao-ngs-entenda-suas-aplicacoes-e-vantagens>>. Acesso em: 01 abr. 2025.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

A tecnologia de **sequenciamento de nova geração** (*next-generation sequencing*, NGS) tem claras vantagens sobre as técnicas de sequenciamento convencional, oferecendo um alto rendimento diagnóstico ao permitir definir um espectro mutacional abrangente. O NGS permite o sequenciamento de vários genes simultaneamente com custo global relativamente baixo, tornando **painéis de genes** uma alternativa atrativa para o *screening* genético⁴.

No **painel de NGS** é realizado o sequenciamento completo (éxons e regiões intrônicas flanqueadoras) e **avaliação do número de cópias (CNV) por sequenciamento de nova geração (NGS) de genes relacionados a doenças raras** de manifestação precoce e com tratamento disponível. Este painel inclui todos os genes do Painel de Erros Inatos do Metabolismo, além da análise de genes para outras classes de doenças raras, com manifestações neurológicas, imunológicas, hematológicas, metabólicas, endócrinas, renais, hepáticas e gastrointestinais. O painel é recomendado para diagnosticar pacientes sintomáticos ou com alterações em outros exames laboratoriais. São inúmeros os genes analisados, dentre os quais: **ABCC6 e GGCX**⁵.

Diante o exposto, informa-se que o exame **painel NGS para Pseudoxantoma Elástico que contemple os genes ABCC6 e GGCX com análise de CNV** pleiteado **está indicado** ao manejo terapêutico do quadro clínico apresentado pela Autora (Num. 180543930 - Págs. 9 a 12).

Entretanto, tal exame **não se encontra padronizado** em nenhuma lista para dispensação no SUS, no âmbito do município de Nova Iguaçu e do Estado do Rio de Janeiro, **bem como não foram identificados outros exames que possam configurar alternativa**.

Vale ressaltar que acostado aos autos Num. 180543932 - Pág. 2 encontra-se Parecer Técnico da Câmara de Resolução de Litígios em Saúde (CRLS) Interior, emitido em 19 de março de 2025, no qual informa que: “...o exame solicitado - *painel de NSG para pseudoxantoma elástico que contemple os genes ABCC6 e GGCX com análise CNV* - **não é realizado por nenhum hospital da rede pública, sendo certo que não há como proceder a regulação da assistida por ausência de prestadores**”.

Diante o exposto, informa-se que este Núcleo **não encontrou nenhuma via de acesso administrativa para atendimento do exame pleiteado**.

Elucida-se que em documento médico (Num. 180543930 - Pág. 10), foi informado que há **urgência** para **realização do exame em questão** e que diante a **demora** da realização do mesmo poderá **ocorrer hemorragia retiniana, diminuição da visão e cegueira, acidente vascular encefálico, infarto agudo do miocárdio e hemorragia gastrointestinal podendo ocasionar à morte**. Portanto, salienta-se que **a demora exacerbada na realização do exame pleiteado poderá comprometer negativamente o prognóstico em questão**.

⁴ MALAGA, D.E.R. Avaliação e validação da utilidade clínica do sequenciamento de nova geração (NGS) para confirmação do diagnóstico de doenças lisossômicas selecionadas LUME Repositório digital – Universidade Federal do Rio Grande do Sul Disponível em: <<https://www.lume.ufrgs.br/handle/10183/193658>>. Acesso em: 01 abr. 2025.

⁵ MENDELICS. Painel de Doenças Tratáveis. Disponível em: <<https://mendelics.com.br/especialidades/nefrologia-pt/painel-de-doencas-trataveis-39/>>. Acesso em: 01 abr. 2025.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde⁶ não foi encontrado Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para o quadro clínico/enfermidade da Autora – **Outras malformações congênitas especificadas da pele.**

É o parecer.

À 6ª Vara Cível da Comarca de Nova Iguaçu do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

TATIANA GUIMARÃES TRINDADE

Fisioterapeuta
CREFITO2/104506-F
Matr.: 74690

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

⁶ 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: 01 abr. 2025.