



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 1418/2024

Rio de Janeiro, 01 de abril de 2024.

Processo nº 0800249-60.2024.8.19.0069,
ajuizado por [REDACTED] neste
ato representado por [REDACTED]

Trata-se de Autor, 15 anos, com diagnóstico de **deficiência intelectual, baixa estatura e dismorfismo facial**. Necessita avaliar síndrome genética através da realização do exame **CG Array** (Num. 103032251 Páginas 1 a 4).

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 sindrômicos com atraso de desenvolvimento e/ou deficiência intelectual e para indivíduos com manifestações do espectro autista¹.

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 paciente².

Diante do exposto, informa-se que o exame **Array-CGH** está indicado a melhor elucidação diagnóstica e ao manejo terapêutico do quadro clínico apresentado pelo Autor (Num. 103032251 Páginas 1 a 4).

Quanto à disponibilização do item pleiteado, informa-se que está coberto pelo SUS, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP): identificação de alteração cromossômica submicroscópica por Array-CGH, sob os códigos de procedimento: 02.02.10.010-3, conforme disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES).

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 raras³.

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

¹ 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: 01 abr. 2024.

² 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: 01 abr. 2024.

³ 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: 01 abr. 2024.



- o **Serviço Especializado em Atenção a Pessoas com Doenças Raras, que no estado do Rio de Janeiro é prestado pelo Instituto Fernandes Figueira - IFF**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES⁴;
- o **Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES⁵.

No entanto, embora o exame pleiteado, **Array-CGH**, 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 referido exame.**

Em acréscimo, este Núcleo efetuou consulta *online* às plataformas do **Sistema Estadual de Regulação – SER** e **SISREG III**, mas **não localizou a inserção do Requerente junto a estes sistemas de regulação**, para o atendimento da demanda.

Quanto à solicitação autoral (Num. 103028198 Páginas 5 e 6, item “IV”, subitens “2” e “4”) referente ao fornecimento de “... *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...*” vale ressaltar que não é recomendado o provimento de novos itens sem emissão de laudo que justifique a necessidade destes, uma vez que o uso irracional e indiscriminado de medicamentos e tecnologias pode implicar em risco à saúde.

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.

ALINE MARIA DA SILVA ROSA

Médica

CRM-RJ 52-77154-6

ID: 5074128-4

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

Assessor-chefe

CRF-RJ 10.277

ID. 436.475-02

⁴ 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&VTe rc=00&VServico=168&VClassificacao=00&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em: 01 abr. 2024.

⁵ 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&VTe rc=00&VServico=145&VClassificacao=011&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em: 01 abr. 2024.