



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

## PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 2068/2025

Rio de Janeiro, 21 de maio de 2025.

Processo nº 0819123-09.2025.8.19.0021,  
ajuizado por

Trata-se de Autora, de 02 anos de idade, que está em investigação pela genética com quadro clínico de **atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, atraso de linguagem, hipotonia global, epilepsia, alteração do comportamento, lactente sibilante estrabismo, astigmatismo**, já realizou exame molecular para amiotrofia muscular espinhal e análise de metilação para Síndrome de Prader-Willi com resultados normais. Sendo solicitado **sequenciamento completo do exoma** visando definição etiológica, terapêutica e aconselhamento genético da família. Relatado que o Hospital Universitário Gaffrée e Guinle não dispõe de tal exame e que a brevidade na realização do exame trará benefícios ao seu tratamento e acompanhamento (Num. 192414553 - Pág. 1). Foi pleiteado o exame **sequenciamento completo do exoma** (Num. 187521401 - Pág. 4).

O **sequenciamento do exoma** permite identificar as causas genéticas de doenças ou deficiências em um indivíduo. Os genes contêm a informação herdada dos pais e estima-se que existam cerca de 20 mil genes nas células do nosso organismo. A combinação de todos os genes de um indivíduo é conhecida como genoma. Os éxons constituem as regiões dos genes que contêm a informação necessária para produzir as proteínas, elementos fundamentais para que os organismos vivos se desenvolvam normalmente. A palavra “*exoma*” faz referência ao conjunto de todos os éxons do genoma. Estima-se que nas regiões dos éxons ocorrem 85% das alterações responsáveis pelas doenças de base genética. Por isso, o estudo desta porção do genoma é hoje o método mais eficiente para estudar o DNA de um paciente e examinar exaustiva e simultaneamente as possíveis mutações genéticas causadoras da doença ou deficiência de um indivíduo, permitindo estabelecer um diagnóstico rápido e preciso<sup>1</sup>.

Tendo como indicações: doenças associadas a alterações em múltiplos genes, casos em que outros testes genéticos foram negativos; doenças de difícil diagnóstico clínico, quando se suspeita de base genética<sup>2</sup>, o que se enquadra no caso da Autora – conforme exposto em documento médico (Num. 192414553 - Pág. 1).

Diante o exposto, informa-se que o exame **sequenciamento completo do exoma** pleiteado **está indicado** ao manejo terapêutico do quadro clínico apresentado pela Autora (Num. 192414553 - Pág. 1).

No que tange à disponibilização e considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES), informa-se que o exame **sequenciamento completo do exoma** **está coberto pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos,

<sup>1</sup> NIMGenetics. New Integrated Medical Genetics. ExoNIM®. Sequenciamento do Exoma. Teste global para a identificação de mudanças no DNA causadoras de doenças de origem genética. Disponível em: <<https://www.nimgenetics.com/wp-content/uploads/2016/07/EXONIM-PT-.pdf>>. Acesso em: 21 mai. 2025.

<sup>2</sup> HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN. GENOMIKA. Sequenciamento de exoma completo. Um único exame para o estudo de múltiplas doenças. Disponível em: <<https://www.genomika.com.br/exoma-completo/>>. Acesso em: 21 mai. 2025.



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), na qual consta: sequenciamento completo do exoma (02.02.10.020-0).

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 do Autor e o possível acesso ao exame pleiteado.

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 saúde<sup>3</sup>.

Cumpre esclarecer que a Autora é acompanhada por uma unidade de saúde pertencente ao SUS, a saber, Hospital Universitário Gaffrée e Guinle, (Num. 192414553 - Pág. 1). Assim é de responsabilidade da referida instituição a realização do exame pleiteado ou em caso de impossibilidade, providenciar o encaminhamento da Autora a uma unidade apta em atender a demanda.

Em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde<sup>4</sup> foi encontrado Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para a enfermidade Epilepsia.

**É o parecer.**

**À 5ª Vara Cível da Comarca de Duque de Caxias 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

<sup>3</sup> 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: 21 mai. 2025.

<sup>4</sup> 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: 21 mai. 2025.