



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, hipotonía 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 exons 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 exons do genoma. Estima-se que nas regiões dos exons 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 preciso¹.

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 genética², o que se enquadra no caso da Autora – conforme exposto em documento médico (Num. 192414553 - Pág. 1).

Dante 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,

¹ 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.

² HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEN. 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 saúde³.

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 Saúde⁴ 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

³ BRASIL. Ministério da Saúde. Regulação. Gestão do SUS. Disponível em: <<http://portalsms.saude.gov.br/gestao-do-sus/programacao-regulacao-controle-e-financiamento-da-mac/regulacao>>. Acesso em: 21 mai. 2025.

⁴ 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.