

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS N° 2109/2025

Rio de Janeiro, 22 de maio de 2025.

Processo n° 0826752-80.2025.8.19.0038,  
ajuizado por

Trata-se de Autora, de 17 anos de idade, com quadro de **deficiência intelectual profunda** (não tem linguagem e não tem controle esfíncteriano), **transtorno do espectro autista, distúrbios de comportamento, baixa estatura, macrocefalia e dismorfias faciais significativas**. Tem fenótipo sugestivo de síndrome de microdeleção ou microduplicação cromossômica e hipóteses diagnósticas de epilepsia e cardiopatia. Solicitado para investigação os exames de SNP – Array ou Array-CGH, ressonância magnética de encéfalo sedação se necessário, eletroencefalograma sedação se necessário, ecocardiograma, ultrassonografia de abdome total, BERA (potencial evocado eletricamente no sistema auditivo) sedação se necessário e avaliação oftalmológica. Informada também a necessidade de **acompanhamento médico especializado** (clínica médica, genética médica, neurologia) e terapias de **reabilitação multidisciplinar** (fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicologia, psicomotricidade e musicoterapia) - Num. 192820959 - Pág. 5; Num. 192820959 - Págs. 7, 9, 10, 12, 14, 15, 17 e 20; Num. 192820958 - Págs. 7 e 8.

De acordo com o Protocolo para Diagnóstico Etiológico da Deficiência Intelectual do Ministério da Saúde, o termo deficiência intelectual corresponde ao retardo mental. É oportuno destacar que tanto o atraso global de desenvolvimento quanto o déficit intelectual já consolidado representam a mesma entidade mórbida em momentos diferentes de um determinado espectro temporal. Sendo assim, a investigação etiológica da mesma é indicada em qualquer fase, sendo relevante para a prevenção de complicações. 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>1</sup>.

Existem vários graus de **Deficiência Intelectual**, de leve a profundo. Na população em geral, 2 a 3% das pessoas são portadoras de DI, sendo que anomalias cromossômicas são detectadas em 4 a 28% desses casos, dependendo da seleção dos pacientes e da sensibilidade das técnicas empregadas. A **técnica de aCGH** oferece importantes vantagens sobre os métodos de citogenética convencional, pois, além de não ser necessária a obtenção de cultura celular, é possível a análise do DNA extraído de diferentes tipos de tecidos em parafina e há a capacidade de investigar, em uma única análise, milhares de regiões cromossômicas, detectando perdas e ganhos cromossômicos submicroscópicos em um único exame. O exame

<sup>1</sup> BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo para Diagnóstico Etiológico da Deficiência Intelectual. Outubro, 2020. Disponível em: <[https://www.gov.br/conitec/pt-br/mídias/relatórios/2020/20201203\\_relatorio\\_572\\_pc当地\\_deficiencia-intelectual\\_.pdf](https://www.gov.br/conitec/pt-br/mídias/relatórios/2020/20201203_relatorio_572_pc当地_deficiencia-intelectual_.pdf)>. Acesso em: 22 mai, 2025.



aCGH permite o diagnóstico clínico das anormalidades cromossômicas em uma alta resolução e representa a integração da genética convencional e a molecular<sup>2</sup>.

De acordo com o Ministério da Saúde, o **transtorno do espectro autista (TEA)** é um distúrbio do neurodesenvolvimento caracterizado por desenvolvimento atípico, manifestações comportamentais, déficits na comunicação e na interação social, padrões de comportamentos repetitivos e estereotipados, podendo apresentar um repertório restrito de interesses e atividades. Os serviços de reabilitação/habilitação com modalidade intelectual, deverão prestar atendimento e garantir linhas de cuidado em saúde nas quais sejam desenvolvidas ações voltadas para o desenvolvimento singular no âmbito do projeto terapêutico voltadas à funcionalidade, cognição, linguagem, sociabilidade e ao desempenho de habilidades necessárias para pessoas com deficiência intelectual e com **transtornos do espectro autista (TEA)**<sup>3</sup>.

As **dismorfias** existem como anomalias ocorridas durante o desenvolvimento embriológico. Assim, algumas delas são denominadas genericamente como síndromes reconhecidas, ou seja, uma série de sinais e sintomas que existem em um mesmo tempo e definem clinicamente um estado de doença congênita e outras são registradas diretamente como patologias “*da criança com má formação*”<sup>4</sup>.

Informa-se que os **exames Array-CGH, ressonância magnética de encéfalo sedação se necessário, eletroencefalograma sedação se necessário, ecocardiograma, ultrassonografia de abdome total, BERA sedação se necessário, avaliação oftalmológica, acompanhamento médico especializado (clínica médica, genética médica, neurologia) e terapias de reabilitação multidisciplinar (fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicologia, psicomotricidade e musicoterapia)** pleiteados estão indicados ao manejo terapêutico do quadro clínico que acomete a Autora (Num. 192820959 - Pág. 5; Num. 192820959 - Págs. 7, 9, 10, 12, 14, 15, 17 e 20).

No que tange à disponibilização, no âmbito do SUS, informa-se que os **exames Array-CGH, ressonância magnética de encéfalo sedação se necessário, eletroencefalograma sedação se necessário, ecocardiograma, ultrassonografia de abdome total, BERA sedação se necessário, avaliação oftalmológica, acompanhamento médico especializado (clínica médica, genética médica, neurologia) e terapias de reabilitação multidisciplinar (fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicologia, psicomotricidade e musicoterapia)** estão cobertos pelo SUS, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), na qual constam: identificação de alteração cromossônica submicroscópica por array-CGH (02.02.10.010-3), ressonância magnética de crânico (02.07.01.006-4), eletroencefalograma quantitativo c/ mapeamento (EEG) (02.11.05.005-9), ecocardiografia transtorácica (02.05.01.003-2), ultrassonografia de abdomen total (02.05.02.004-6), potencial evocado auditivo (02.11.05.011-3), potencial evocado auditivo de curta média e longa latência (02.11.07.026-2), consulta médica em atenção especializada

<sup>2</sup> PRATTE-SANTOS, r. et al. Análise de anomalias cromossômicas por CGH-array em pacientes com dismorfias e deficiência intelectual com cariotípico normal. einstein. 2016;14(1):30-4. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/eins/a/xbrdQ9F8mXKwVyyN5gxsdP/?format=pdf&lang=pt>>. Acesso em: 22 mai. 2025.

<sup>3</sup> BRASIL. Ministério da Saúde. Definição - Transtorno do Espectro Autista (TEA) na criança. Disponível em: <<https://linhasdecuidado.saude.gov.br/portal/transtorno-do-espectro-autista/definicao-tea/>>. Acesso em: 22 mai. 2025.

<sup>4</sup> IAPO – Interamerican Association of Pediatric Otorhinolaryngology. MISCIONE, M. C. Análise das Síndromes com Disformismo em Otorrinolaringologia. Disponível em: <<http://www.iapo.org.br/manuals/03-1.pdf>>. Acesso em: 22 mai. 2025.



(03.01.01.007-2), sedação (04.17.01.006-0), terapia fonoaudiológica individual (03.01.07.011-3), consulta de profissionais de nível superior na atenção especializada (exceto médico) (03.01.01.004-8), terapia individual (03.01.04.004-4), atendimento individual em psicoterapia (03.01.08.017-8), atendimento / acompanhamento de paciente em reabilitação do desenvolvimento neuropsicomotor (03.01.07.007-5) e sessão de musicoterapia (01.01.05.008-9).

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>5</sup>.

Cumpre informar, 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.

A Deliberação CIB-RJ nº 5632, de 06 de dezembro de 2018, pactua a rede de cuidados à pessoa com deficiência no Estado do Rio de Janeiro. Estão incluídos novos estabelecimentos, ora denominados Centros Especializados em Reabilitação (CER) nas modalidades Física, Auditiva, Visual e Intelectual nos tipos II, III e IV, pactuados por Região de Saúde em seus respectivos níveis de complexidade.

Elucida-se que, no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, existem os **Serviços Especializados de Atenção à Saúde Auditiva – Diagnóstico em Audiologia/Otologia**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES<sup>6</sup>.

Para regulamentar o acesso aos procedimentos incorporados no SUS, o Ministério da Saúde publicou a Portaria MS/GM nº 957/2008, revogada pela Portaria de Consolidação nº 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, que estabelece a Política Nacional de Atenção em Oftalmologia, prevendo a organização de forma articulada entre o Ministério da Saúde, as Secretarias de Estado da Saúde e do Distrito Federal e as Secretarias Municipais de Saúde, por intermédio de redes estaduais e regionais, bem como contando com os Componentes da Atenção Básica, Especializada e das Redes de Atenção em Oftalmologia Regional de cada unidade federada.

Nesse sentido, no Estado do Rio de Janeiro, foi pactuado na Comissão Intergestores Bipartite a Deliberação CIB-RJ nº 5.891 de 11 de julho de 2019, com a

<sup>5</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: 22 mai. 2025.

<sup>6</sup> Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). Serviço Especializado de Atenção à Saúde Auditiva – Diagnóstico em Audiologia/Otologia no Estado do Rio de Janeiro. Disponível em: <[http://cnes2.datasus.gov.br/Mod\\_Ind\\_Especialidades\\_Listar.asp?VTipo=107&VListar=1&VEstado=33&VMun=&VComp=00&VTErc=00&VServico=107&VClassificacao=004&VAmbo=&VAmboSUS=1&VHosp=&VHospSus=1](http://cnes2.datasus.gov.br/Mod_Ind_Especialidades_Listar.asp?VTipo=107&VListar=1&VEstado=33&VMun=&VComp=00&VTErc=00&VServico=107&VClassificacao=004&VAmbo=&VAmboSUS=1&VHosp=&VHospSus=1)>. Acesso em: 22 mai. 2025.



recomposição da **Rede de Atenção em Oftalmologia do Estado do Rio de Janeiro**<sup>7</sup>. Assim, o Estado do Rio conta com as unidades habilitadas no SUS para atenção oftalmológica e suas referências para as ações em oftalmologia de média e alta complexidade e de reabilitação visual por Região de Saúde no Estado do Rio de Janeiro.

Cumpre informar que o Estado do Rio de Janeiro conta com uma **Rede de Média e Alta Complexidade de Cuidados à Pessoa com Deficiência**, formada por as unidades habilitadas no SUS para Reabilitação Física e Intelectual, pactuada por meio da Deliberação CIB-RJ nº 5632, de 06 de dezembro de 2018<sup>8</sup>.

No intuito de identificar o correto encaminhamento da Autora aos sistemas de regulação, este Núcleo consultou as plataformas do **SISREG III** e do **Sistema Estadual de Regulação – SER** e verificou que ela foi inserida em:

- **12 de setembro de 2024** para o procedimento **consulta em genética**, unidade solicitante Central de Regulação de Queimados, código da solicitação 558404718, classificação de risco **Vermelho - Emergência**, para o dia **06 de dezembro de 2024 às 08h00min**, unidade executante CETHID Centro Especializado no Tratamento de Hipertensão e Diabetes.
- **14 de março de 2025** para o procedimento **Ressonância Magnética - COM SEDAÇÃO (Ambulatorial)**, unidade solicitante Clínica da Família da Cerâmica 2, ID **6400731**, situação **agendada** para o dia **30 de maio de 2025 às 08h04min**, unidade executante SES RJ Centro Estadual de Diagnóstico por Imagem (Rio Imagem), sob responsabilidade da CREG-Metropolitana I – Baixada Fluminense.
- **31 de janeiro de 2025** para o procedimento **Ressonância Magnética de Crânio**, unidade solicitante Clínica da Família Cobrex, ID **6284794**, situação **Em fila, posição de espera nº 5057**, sob responsabilidade da CREG-Metropolitana I – Baixada Fluminense.
- **15 de agosto de 2024** para o procedimento **EEG Simples Adulto**, classificação de risco **Vermelho – Emergência**, unidade solicitante Clínica da Família da Cerâmica 2, ID **5810291**, situação **Em fila, posição de espera nº 2472**, sob responsabilidade da REUNI-RJ.

Desta forma, entende-se que **a via administrativa está sendo utilizada** no caso em tela para as demandas **consulta em genética, Ressonância Magnética - com sedação, Ressonância Magnética de Crânio e EEG Simples Adulto**.

Para acesso as demandas **exames de Array-CGH, ecocardiograma, ultrassonografia de abdome total, BERA, avaliação oftalmológica, acompanhamento médico especializado (clínica médica e neurologia) e terapias de reabilitação**

<sup>7</sup> Deliberação CIB-RJ nº 3.008 de 26 de junho de 2014 que aprova a recomposição da Rede de Atenção em Oftalmologia do Estado do Rio de Janeiro. Disponível em: <<http://www.cib.rj.gov.br/deliberacoes-cib/407-2014/junho/3420-deliberacao-cib-n-3-008-de-26-de-junho-de-2014.html>>. Acesso em: 22 mai. 2025.

<sup>8</sup> Deliberação CIB-RJ nº 5632, de 06 de dezembro de 2018, que pactua a rede de cuidados à pessoa com deficiência no Estado do Rio de Janeiro. Estão incluídos novos estabelecimentos, ora denominados Centros Especializados em Reabilitação (CER) nas modalidades Física, Auditiva, Visual e Intelectual nos tipos II, III e IV, pactuados por Região de Saúde em seus respectivos níveis de complexidade. Disponível em: <<http://www.cib.rj.gov.br/deliberacoes-cib/585-2018-deliberacoes/dezembro/6210-deliberacao-cib-rj-n-5-632-de-06-de-dezembro-de-2018.html>>. Acesso em: 22 mai. 2025.



**multidisciplinar (fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicologia, psicomotricidade e musicoterapia), pelo SUS, sugere-se que a Representante Legal do Assistido se dirija à Unidade Básica de Saúde, mais próxima de sua residência, para requerer o seu encaminhamento para unidade especializada, através da via administrativa, para a sua inserção junto ao sistema de regulação e, assim, acesso aos exames, acompanhamento médico e terapias de reabilitação pleiteadas.**

**É o parecer.**

**À 2ª 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