



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 2112/2025

Rio de Janeiro, 26 de maio de 2025.

Processo nº 0801905-87.2025.8.19.0046,
ajuizado por

De acordo com o documento médico em formulário para Laudo médico Padrão para Pleito Judicial de Medicamentos, emitido em 11/03/2025, pelo médico geneticista _____, no qual consta informado que a Autora, de 41 anos de idade, tem um filho que apresenta alteração genética **cariótipo** (47, XY, R [23]/46, XY [7]) e **Array-CGH**; e identifica **duplicação** (22q 11.1q11.21 de 2,43 Mb contendo 31 genes). Sendo solicitado o **exame de cariótipo para aconselhamento genético** (Num. 191778648 - Pág. 1, 2 e 5 e Num. 191778649 - Pág. 2). Foi pleiteado o **exame cariótipo para aconselhamento genético** (Num. 191778638 - Pág. 2).

O método da **cariotipagem** é um exame citogenético utilizado para verificar o estado do cariótipo das células. A análise deste cariótipo é feita evidenciando os cromossomos por coloração, utilizando o bandeamento. O bandeamento G trata os cromossomos com tripsina (para a desnaturação das proteínas cromossômicas) e em seguida cora-os com corante para realizar a observação, permitindo o diagnóstico de possíveis alterações. A análise microscópica dos cromossomos visa ao pareamento deles para a avaliação de sua integridade. A realização desta técnica é eficiente para obter-se a identificação de anormalidades cromossômicas, e assim, diagnosticar possíveis doenças hereditárias¹. A análise microscópica dos cromossomos tem sido o padrão-ouro para o diagnóstico das anomalias cromossômicas desde o desenvolvimento da técnica do bandeamento G².

De acordo com o Ministério da Saúde, considerando que muitas doenças raras são de origem genética e podem ser herdadas ou passadas para os filhos, o **aconselhamento genético** (AG) é fundamental. O AG é um processo de comunicação que lida com os problemas humanos associados à ocorrência ou ao risco de ocorrência de uma doença genética em uma família. Este processo envolve a participação de pessoas capacitadas apropriadamente, com o objetivo de ajudar o indivíduo ou a família a compreender os aspectos envolvidos, incluindo o diagnóstico, o curso provável da doença e o manejo disponível. O aconselhamento genético ainda tem o papel de avaliar como a hereditariedade contribui para a doença e o risco de recorrência nos familiares, bem como compreender as opções para lidar com o risco de recorrência. O aconselhamento genético também fornece subsídio para escolha do curso de ação que pareça apropriado à família, em função dos seus riscos e objetivos; a agir de acordo com sua decisão e a adaptar-se à doença da melhor maneira

¹ Mendes, M.C. et al. Confronto entre suspeitas diagnósticas para alterações cromossômicas e confirmações laboratoriais: um retrospecto de 1995 a 2003. Revista Estudos de Biologia, v. 26, n.57, p. 41-48, out./dez. 2004. Disponível em: <<http://docplayer.com.br/25269538-Confronto-entre-suspeitas-diagnosticas-para-alteracoes-cromossomicas-e-confirmacoes-laboratoriais-um-retrospecto-de-1995-a-2003.html>>. Acesso em: 26 mai. 2025.

² Machado, I.N. et al. Testes genéticos em diagnóstico pré-natal: onde estamos, para onde vamos. Femina, v.40, n.2, mar/2012. Disponível em: <files.bvs.br/upload/S/0100-7254/2012/v40n2/a3097.pdf>. Acesso em: 26 mai. 2025.



possível, considerando-se tanto um membro da família afetado quanto o risco de recorrência daquela doença³.

Dante o exposto, informa-se que o **exame de cariótipo** pleiteado está indicado ao manejo terapêutico do quadro clínico apresentado pela Autora (Num. 191778648 - Pág. 1, 2 e 5 e Num. 191778649 - Pág. 2).

Considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES), elucida-se que o exame de **cariótipo** está coberto pelo SUS, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), na qual consta: determinação de cariótipo em cultura de longa duração (c/ técnica de bandas) (02.02.10.001-4), determinação de cariótipo em sangue periférico (c/ técnica de bandas) (02.02.10.003-0) e aconselhamento genético (03.01.01.022-6).

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.

No intuito de identificar o correto encaminhamento da Suplicante aos sistemas de regulação, este Núcleo consultou as plataformas do **SISREG III** e do **Sistema Estadual de Regulação – SER** e não localizou a sua inserção para o atendimento da demanda pleiteada o **exame de cariótipo para aconselhamento genético**.

Destaca-se que, no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, existem, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES:

- os **Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras**⁴;
- os **Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**⁵.

Desta forma, para ter acesso ao exame de cariótipo para aconselhamento genético pleiteada, pelo SUS, **sugere-se que a Autora ou seu Representante Legal se dirija à Unidade Básica de Saúde**, mais próxima de sua residência, **para requerer o seu encaminhamento às unidades especializadas e, se necessária, a sua inserção junto ao sistema de regulação**, para o atendimento da demanda, através da via administrativa.

Portanto, entende-se que a via administrativa não está sendo utilizada, no caso em tela.

³ Ministério da Saúde. Aconselhamento genético. Disponível em: <https://www.gov.br/saude-lanca-camara-tecnica-para-elaborar-politicas-publicas-de-reducao-da-mortalidade-materna/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/aconselhamento-genetico/aconselhamento-genetico>. Acesso em: 26 mai. 2025.

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&VTer=00&VServico=168&VClassificacao=00&VAmbo=&VAmboSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em: 26 mai. 2025.

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&VTer=00&VServico=145&VClassificacao=011&VAmbo=&VAmboSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em: 26 mai. 2025.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Entretanto, cumpre esclarecer que consta acostado ao processo uma cópia de e-mail do **Departamento Jurídico de Rio Bonito** (Num. 191778642 - Pág. 1), datado de 24 de março de 2025, com o seguinte relato: “...informamos que o Município não realiza o exame solicitado, por ser de alta complexidade e não ter aparato técnico, médico e instrumental, para realização do mesmo. Favor solicitar o presente exame junto ao Governo do Estado do Rio de Janeiro...”.

Insta informar que, conforme descrito na Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014 - Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS, cabe a **Atenção Básica, por meio das Unidades Básicas de Saúde, Equipes de Saúde da Família, Equipes de Atenção Básica tradicionais e/ou parametrizadas e do Núcleo de Saúde da Família (NASF), é uma das portas de entrada do indivíduo com necessidade de cuidado em Doenças Raras e sua família**. Ela se presta, em especial, à orientação para a prevenção de anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo, doenças raras não genéticas e também ao reconhecimento do indivíduo com necessidade de atendimento em doenças raras.

É o parecer.

À 2ª Vara da Comarca de Rio Bonito do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

ADRIANA MATTOS PEREIRA DO NASCIMENTO
Fisioterapeuta
CREFITO2/40945-F

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