

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 2498/2025

Rio de Janeiro, 27 de junho de 2025.

Processo nº 0834472-98.2025.8.19.0038,
ajuizado por

Trata-se de Autora, 41 anos de idade, com quadro clínico de **ataxia cerebelar** (CID10: G11) com histórico familiar semelhante, **marcha atáxica, dificuldade na fala, discinesia**, com exame de imagem evidenciando **atrofia cerebelar difusa dos hemisférios cerebelares**, com progressão dos sintomas (Num. 202441882 - Págs. 3 a 5, 24), solicitando o fornecimento de exame Sequenciamento Completo do Exoma com CNV e DNA mitocondrial (Num. 202441881 - Pág. 6).

Ataxia Cerebelar é a incoordenação de movimentos voluntários que ocorrem como uma manifestação de doenças cerebelares. Entre os sinais característicos estão: tendência dos movimentos dos membros em ultrapassar ou não alcançar um objetivo (dismetria); tremor que ocorre durante a tentativa de realizar movimentos (tremor intencional); força e ritmo da adiadococinesia (alternância rápida dos movimentos); e marcha atáxica¹.

A maioria dos indivíduos com **ataxias hereditárias** apresenta expansões de repetições de nucleotídeos, variantes patogênicas que não são detectáveis pelo **sequenciamento clínico do exoma**. Painéis multigênicos que incluem ensaios específicos para determinar o comprimento das repetições de nucleotídeos devem ser considerados inicialmente em indivíduos com ataxia hereditária².

O **sequenciamento completo do Exoma** caracteriza-se por técnicas usadas para a determinação das sequências de exons de um organismo ou indivíduo³. Ele busca alterações genéticas em toda a região codificante do genoma humano. Um resultado negativo em uma análise nuclear não descarta uma possível patogenicidade no genoma mitocondrial. Dessa forma, a análise do DNA mitocondrial permite uma avaliação mais completa do caso. A informação referente as variantes do DNA mitocondrial seguem rigorosos padrões, trazendo as últimas atualizações da literatura, junto a interpretação especializada da equipe médica, técnica e científica⁴.

Assim, informa-se que exame Sequenciamento Completo do Exoma com CNV e DNA mitocondrial está indicado para melhor elucidação diagnóstica do quadro clínico da Autora - **ataxia cerebelar (CID10: G11) com histórico familiar semelhante, marcha atáxica, dificuldade na fala, discinesia, com exame de imagem evidenciando atrofia cerebelar difusa dos hemisférios**

¹ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde – DeCS. Descrição de ataxia cerebelar. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=C10.228.140.252.190>. Acesso em: 27 jun. 2025.

² WALLACE, S.; BIRD, T. Teste genético molecular para ataxia hereditária. PMC. PubMed Central. National Library of Medicine. Disponível em: <<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5839675/>>. Acesso em: 27 jun. 2025.

³ Biblioteca Virtual em Saúde – BVS. Descritores em Ciências da Saúde – DeCS. Descrição de sequenciamento do exoma. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/decs-locator/?lang=pt&mode=&tree_id=E05.393.760.700.825.500>. Acesso em: 27 jun. 2025.

⁴ Laboratório Fleury. Exoma completo. Sequenciamento do DNA Nuclear e Mitocondrial. Disponível em: <https://www.fleurygenomica.com.br/exames/exoma/?gclid=EA1aIQobChM1gf6m9YXh_wIVBcKRCh1TewdjEAAYASAAEgKwOfD_BwE>. Acesso em: 27 jun. 2025.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

cerebelares, com progressão dos sintomas (Num. 202441882 - Págs. 3 a 5). Além disso, está coberto pelo SUS, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP) na qual consta: sequenciamento completo do exoma, sob o seguinte código de procedimento: 02.02.10.020-0, considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES).

No entanto, até o presente momento, no âmbito do SUS, no estado do Rio de Janeiro, **não foi localizada nenhuma forma de acesso pela via administrativa ao exame pleiteado.**

Ressalta-se que a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

Nesse sentido, verificou-se através do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES), que algumas unidades do estado do Rio de Janeiro estão cadastradas para o Serviço Especializado: Atenção a Pessoas com Doenças Raras (ANEXO I)⁵. Dentre elas, o Hospital Universitário Gafáree e Guinle, no qual a Autora já está sendo assistida (Num. 202441882 - Pág. 3). Portanto, poderá promover o seu acompanhamento.

Adicionalmente, foram realizadas consultas às plataformas da Secretaria Municipal de Saúde – Transparência do SISREG Ambulatorial e Sistema Estadual de Regulação – SER, contudo não há solicitação da referida demanda para a Autora.

Quanto à solicitação advocatícia (Num. 202441881 - Pág. 6, item “*DOS PEDIDOS*”, subitem “*d*”) referente ao fornecimento de “... todo o tratamento médico de que ela necessita ...” 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 tecnologias pode implicar em risco à saúde.

É o parecer.

À 4ª Vara Cível da Comarca de Nova Iguaçu, do Estado do Rio de Janeiro,
para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

VIRGINIA GOMES DA SILVA

Enfermeira

COREN/RJ 321.417

ID. 4.455.176-2

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

Assessor-chefe

CRF-RJ 10.277

ID. 436.475-02

RAMIRO MARCELINO RODRIGUES DA SILVA

Assistente de Coordenação

ID. 512.3948-5

⁵ Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde – CNES. Serviço Especializado: Atenção a Pessoas com Doenças Raras - Classificação: Referência Em Doenças Raras. Disponível em: <



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

ANEXO I

Ministério da Saúde

CNESNet
Secretaria de Atenção à Saúde

DATASUS

Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde

Home Institucional Serviços Relatórios Consultas

Indicadores - Serviços Especializados

Estado: RIO DE JANEIRO
Município: TODOS
Tipo de Serviço:
Serviço Especializado: ATENCAO A PESSOAS COM DOENCAS RARAS
Classificação:

Atendimento

Ambulatorial Hospitalar

SUS Não SUS SUS Não SUS

Existem 4 registros na tabela - Mostrando página 1 de 1

CNES	Estabelecimento	CNPJ	CNPJ Mantenedora	Município
2280167	HOSPITAL UNIVERSITARIO CLEMENTINO FRAGA FILHO	33663683005347	33663683000116	RIO DE JANEIRO
2295415	HOSPITAL UNIVERSITARIO GAFFREE E GUINLE	34023077000280	34023077000107	RIO DE JANEIRO
2708353	IFF FIOCRUZ	33781055000216	33781055000135	RIO DE JANEIRO
2296616	UFRJ IPPMG INST DE PUER PED MARTAGAO GESTEIRA	33663683002674	33663683000116	RIO DE JANEIRO