



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 2631/2025

Rio de Janeiro, 03 de julho de 2025.

Processo nº 0802171-56.2025.8.19.0052,
ajuizado por **T. L. P.**

Trata-se de Autora, data de nascimento 17/07/2023, com hipótese diagnóstica de incontinência pigmentar, apresenta **manchas hiperocrômicas em tronco e membros, cabelos esparsos e ralos, alteração de forma de dente incisivo, mancha hiperocrômica na esclera**, sendo solicitado o exame **sequenciamento do exoma** para definição diagnóstica e terapêutica (Num. 180692698 - Págs. 2 a 5).

Foi pleiteado o exame **sequenciamento do exoma** (Num. 180692697 - Pág. 2).

A **incontinência pigmentar** ou síndrome de Bloch-Sulzberger é uma genodermatose rara, dominante e ligada ao cromossomo X, causada por uma mutação no gene NEMO, do fator genético kappa B, que afeta, principalmente, neonatos do sexo feminino. A síndrome envolve órgãos e tecidos cuja origem embrionária é ectodérmica e mesodérmica, podendo se manifestar por **alterações cutâneas e extracutâneas**, sendo as primeiras mais prevalentes¹.

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 preciso².

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

¹ SCIELO Brasil. PEREIRA, M.A.C. et al. Incontinência pigmentar ligada ao X ou síndrome de *Bloch-Sulzberger*. Disponível em: <<https://www.scielo.br/j/abd/a/8q7QjKLXs7R8k7hF99Y9gmn/>>. Acesso em: 03 jul. 2025.

² 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: 03 jul. 2025.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

suspeita de base genética³, o que se enquadra no caso da Autora – conforme exposto em documento médico (Num. 180692698 - Págs. 2 a 5).

Diante o exposto, informa-se que o exame **sequenciamento do exoma** pleiteado **está indicado** ao manejo terapêutico do quadro clínico apresentado pela Autora (Num. 180692698 - Págs. 2 a 5).

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 do exoma** pleiteado **está coberto pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, 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 da Autora 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 saúde⁴.

Cumpre esclarecer que a Autora é acompanhada por uma unidade de saúde pertencente ao SUS, a saber, Hospital Universitário Gaffrée e Guinle, (Num. 180692698 - Págs. 2 a 4). 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 Saúde⁵ não foi encontrado Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para a hipótese diagnóstica da Autora - **incontinência pigmentar**.

Ademais, em documento médico acostado aos autos (Num. 180692698 - Pág. 3) foi relatado que ante a demora da realização do exame **sequenciamento do exoma** a condição clínica da Autora pode evoluir com convulsão, hipervascularização de retina, catarata, atrofia óptica.

³ 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: 03 jul. 2025.

⁴ 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: 03 jul. 2025.

⁵ 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: 03 jul. 2025.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Portanto, salienta-se que **a demora exacerbada no fornecimento do exame pleiteado poderá comprometer negativamente o prognóstico em questão.**

Quanto ao pedido Autoral (Num. 180692697 - Pág. 4, item “III. DO PEDIDO”, subitem “3”) referente ao fornecimento de “... *medicamentos, insumos, consultas, exames, cirurgias e internações que se fizerem necessários no curso do processo para tratamento da doença que acomete a parte autora...*”, vale ressaltar que não é recomendado o fornecimento de novos itens sem emissão de laudo que justifique a necessidade dos mesmos, uma vez que o uso irracional e indiscriminado de medicamentos e tecnologias pode implicar em risco à saúde.

É o parecer.

À 1ª Vara Cível da Comarca de Araruama do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

Elaborado pela equipe técnica do NATJUS-RJ.

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

Assessor-chefe

CRF-RJ 10.277

ID. 436.475-02