

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 2735/2025

Rio de Janeiro, 15 de junho de 2025.

Processo nº 0819413-81.2025.8.19.0002,
ajuizado por **M.J.A.D.**

Trata-se de Autora, de 8 anos de idade, com dificuldade de aprendizagem e diagnóstico de **atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor e microcefalia**. Apresentando, ao exame clínico, nariz em sela, braquidactilia, 5º pododáctilo curto, sinostose radioulnar, mancha hipocrômica, orelhas rodadas posteriormente, hipoplasia maxilar, baixa estatura, entre outros. Foi solicitado o exame de **sequenciamento completo do exoma** (Num. 200963966 - Págs. 1 e 2).

Foi pleiteado o exame de **sequenciamento completo do exoma** (Num. 200963965 - Págs. 2 e 7).

O **atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM)** é definido como um atraso significativo em vários domínios do desenvolvimento: a motricidade fina e/ou grosseira, a linguagem, a cognição, as competências sociais e pessoais e as atividades da vida diária. Qualquer destes domínios pode estar mais ou menos comprometido e assim o **ADNPM** é uma entidade heterogênea, não apenas na sua etiologia, mas também no seu perfil fenotípico. A prevalência é em grande medida desconhecida, mas estimada em 1 a 3% das crianças abaixo dos cinco anos. Define-se um atraso significativo o que se situa dois desvios-padrão abaixo da média das crianças da mesma idade¹.

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.

O estudo do conjunto de todos os éxons 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 preciso³.

¹ FERREIRA, J. C. Atraso global do desenvolvimento psicomotor. Revista Portuguesa de Clínica Geral, v. 20, n. 6, p.703-12, 2004. Disponível em: <<http://www.rpmgf.pt/ojs/index.php/rpmgf/article/view/10096>>. Acesso em: 15 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: 15 jul. 2025.

³ 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: 15 jul. 2025.

Diante o exposto, informa-se que o exame de **sequenciamento completo do exoma** está indicado para melhor investigação genética do Autor (Num. 200963966 - Págs. 1 e 2).

Referente a disponibilização e considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES), informa-se que o exame pleiteado **encontra-se 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**, sob o código de procedimento 02.02.10.020-0.

O Ministério da Saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprovando as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS e instituiu incentivos financeiros de custeio. Ficou estabelecido que a **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**⁴ 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.

Ainda de acordo com a referida Política, o Ministério da Saúde ficou responsável por estabelecer, através de PCDT, recomendações de cuidado para tratamento de doenças raras, levando em consideração a incorporação de tecnologias pela CONITEC, de maneira a qualificar o cuidado das pessoas com doenças raras.

Adicionalmente, destaca-se que, em 14 de março de 2019, reuniu-se a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC, e os membros presentes deliberaram, por unanimidade, **recomendar a incorporação** do **sequenciamento completo do exoma** para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada como procedimento ambulatorial de alta complexidade. A Portaria Nº 18, de 27 de março de 2019, tornou pública a referida decisão.

Neste sentido, informa-se que no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, existe:

- o **Serviço Especializado em Atenção a Pessoas com Doenças Raras**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES⁵;
- o **Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES⁶.

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

⁴ BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 3 de janeiro de 2014. Disponível:

<http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html>. Acesso em: 15 jul. 2025.

⁵ 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&VTerc=00&VServico=168&VClassificacao=00&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em: 15 jul. 2025.

⁶ 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&VTerc=00&VServico=145&VClassificacao=011&VAmbu=&VAmbuSUS=1&VHosp=&VHospSus=1>. Acesso em: 15 jul. 2025.

os recursos disponíveis, qualificar a atenção e o acesso da população às ações e aos serviços de saúde⁷.

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 a demanda pleiteada – exame de **sequenciamento completo do exoma**.

Cumpra ainda informar que, apesar de constar código de procedimento na tabela SIGTAP para o exame demandado, em consulta realizada ao mapa de recursos disponíveis do **SER** e do **SISREG III**, este Núcleo não encontrou a disponibilidade do recurso sequenciamento completo do exoma, nestes sistemas de regulação.

Destaca-se que a Autora reside no município de **Itaboraí** e que este Núcleo não possui acesso ao sistema de regulação do referido município. Sendo assim, não foi possível consultar o referido sistema de regulação, a fim de checar a situação atual da Demandante.

Desta forma, para acesso ao exame de **sequenciamento completo do exoma** requerido, pelo SUS e através da via administrativa, sugere-se que o Autor ou seu Representante Legal se dirija à Unidade Básica de Saúde, mais próxima de sua residência, para:

- **Obter informações a respeito da existência de via administrativa e de prestador habilitado para a realização do exame em questão;**
- **Caso positivo, verificar se já foi realizada a sua inserção junto ao sistema de regulação do município de Itaboraí;**
- **No caso de ainda não ter sido inserida junto ao sistema de regulação municipal, deverá requerer a sua inserção para acesso ao exame em questão.**

Em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde⁸ não foi encontrado Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para **atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor e microcefalia**.

É o parecer.

Ao 4º Juizado Especial de Fazenda Pública da Comarca de Niterói 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

⁷ BRASIL. Ministério da Saúde. Regulação. Gestão do SUS. Disponível em: <<http://portalms.saude.gov.br/gestao-do-sus/programacao-regulacao-control-e-financiamento-da-mac/regulacao>>. Acesso em: 15 jul. 2025.

⁸ BRASIL. 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: 15 jul. 2025.