



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 3003/2024

Rio de Janeiro, 23 de julho de 2024.

Processo nº 0840593-97.2023.8.19.0205,
ajuizado por
representada por

Trata-se de Autora, 10 anos, em investigação para **Síndrome de Marfan**, sendo solicitado o exame **sequenciamento do gene FBN1 por NGS e MLPA**, para definição etiológica e acompanhamento clínico (Num. 90628098 - Pág. 1 e Num. 90632251 - Pág. 1)

A **Síndrome de Marfan (SMF)** é uma doença autossômica dominante causada por uma **mutação do gene FBN1** no cromossomo 15 que codifica a proteína fibrilina. Esse defeito resulta em um conjunto de expressões de vários órgãos e sistemas, as manifestações musculoesqueléticas, cardiovasculares e oftalmológicas são as mais observadas. Sua incidência é estimada em 2-3 por 10.000 habitantes¹. O diagnóstico é estabelecido baseado em características clínicas (a identificação da mutação na fibrilina 1 ainda não é rotineiramente utilizada como forma de diagnóstico). A síndrome de Marfan pode afetar todos os sistemas do corpo humano. Nenhum tratamento curativo está disponível para a condição. Nesse sentido, a conduta enfoca a prevenção de complicações e tratamento sintomático².

Diante do exposto, informa-se que o exame pleiteado **sequenciamento do gene FBN1 por NGS e MLPA** **está indicado** à melhor elucidação diagnóstica e manejo terapêutico do quadro clínico apresentado pela Autora (Num. 90628098 - Pág. 1 e Num. 90632251 - Pág. 1).

No que tange à disponibilização do procedimento pleiteado, no âmbito do SUS, cumpre informar que, em consulta à Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), **este Núcleo não encontrou nenhum código de procedimento, referente à padronização do exame em questão.**

Destaca-se ainda 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**³;
- Os **Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**⁴.

¹ ARAÚJO, M. R.; et al. Síndrome de Marfan: novos critérios diagnósticos, mesma abordagem anestésica? Relato de caso e revisão. Revista Brasileira de Anestesiologia, v. 66, n. 4. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rba/a/sbhyDw5q4rQr3nBmVTVMhgk/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 23 jul. 2024.

² SOCIEDADE DE PEDIATRIA DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. Síndrome de Marfan. Disponível em: <http://soperj.com.br/sindrome-de-marfan-2/>. Acesso em: 23 jul. 2024.

³ 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=>. Acesso em: 23 jul. 2024.

⁴ Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES). Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética no município de Rio Bonito. 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: 23 jul. 2024.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

No entanto, cumpre ressaltar que **não foi encontrada alternativa terapêutica coberta pelo SUS, para melhor elucidação diagnóstica do caso concreto da Demandante.**

Diante do exposto, cabe esclarecer que **este Núcleo não encontrou nenhuma via administrativa para acesso ao pleito, sequenciamento do gene FBN1 por NGS e MLPA, no âmbito do município e do estado do Rio de Janeiro.**

Acrescenta-se que em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde⁵ **não** foi encontrado Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para a possível enfermidade da Suplicante – **Síndrome de Marfan**. Assim como, em consulta ao sítio eletrônico da CONITEC⁶ (Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS) **não** foi encontrado nenhum posicionamento sobre recomendação de incorporação, no SUS, do exame de **painel de genes para Síndrome de Marfan**.

É o parecer.

Ao 2º Juizado Especial de Fazenda Pública da Comarca da Capital do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

LAYS QUEIROZ DE LIMA

Enfermeira
COREN 334171
ID. 445607-1

RAMIRO MARCELINO RODRIGUES DA SILVA

Assistente de Coordenação
ID. 512.3948-5

NATJUS

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277
ID. 436.475-02

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: 23 jul. 2024.

⁶ Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT). Disponível em: <<http://conitec.gov.br/index.php/protocolos-e-diretrizes#S>>. Acesso em: 23 jul. 2024.