



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 3986/2024

Rio de Janeiro, 01 de outubro de 2024.

Processo nº 0837975-75.2024.8.19.0002,
ajuizado por
, representado por

Trata-se de Autor, de 11 meses de idade, apresentando **atraso do desenvolvimento e diversas alterações ao exame físico**. Foi solicitado o exame de **sequenciamento completo do exoma** (Num. 146118489 - Pág. 2). Foi pleiteado o exame de **sequenciamento completo do exoma** (Num. 146118487 - Pág. 7).

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 genética¹.

Diante o exposto, informa-se que o **sequenciamento completo do exoma está indicado** para melhor investigação genética e elucidação diagnóstica, assim como à definição terapêutica do quadro clínico que acomete o Autor (Num. 146118489 - Pág. 2).

Considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES), informa-se que o exame requerido **está coberto pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), na qual consta: **consulta médica em atenção especializada** (03.01.01.007-2).

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 saúde².

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

¹ 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: 01 out. 2024.

² 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: 01 out. 2024.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

- os **Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras**³;
- os **Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**⁴.

Cabe ressaltar que o Demandante está sendo acompanhado no Hospital Universitário Gaffrée Guinle, unidade de saúde pertencente ao SUS na atenção terciária e habilitado no CNES como **Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras** e **Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**. No entanto, a médica assistente (Num. 146118489 - Pág. 2) relata que a referida instituição não dispõe de fornecimento do exame em questão.

Portanto, para acesso ao exame de **sequenciamento completo do exoma**, pelo SUS e através da via administrativa, sugere-se que a Representante Legal do Autor se dirija à unidade básica de saúde, mais próxima de sua residência, para requerer a sua **reinserção junto ao sistema de regulação** para encaminhamento à uma **outra** unidade de saúde apta ao atendimento da demanda – habilitada no CNES como **Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras** e **Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**.

É o parecer.

Ao 4º Juizado Especial de Fazenda Pública da Comarca de Niterói do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

JAQUELINE COELHO FREITAS

Enfermeira
COREN/RJ 330.191
ID: 4466837-6

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

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: 01 out. 2024.

⁴ 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: 01 out. 2024.