



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 4152/2024

Rio de Janeiro, 09 de outubro de 2024.

Processo nº 0803680-74.2024.8.19.0046,
ajuizado por
representada por

Trata-se de Autora, de 07 anos de idade, com **transtorno do espectro autista**, sendo prescrito **exame cariótipo, pesquisa de X-frágil e hemograma completo**, para investigação genética de **atraso global do desenvolvimento** (Num. 148642843 - Págs. 1 e 2) e (Num. 136465417 - Pág. 3). Foi pleiteado o **exame cariótipo, pesquisa de X-frágil e hemograma completo** (Num. 136465412 - Pág. 6).

O **Transtorno Global do Desenvolvimento** é uma categoria diagnóstica que inclui um grupo de outros transtornos caracterizados no DSM-IV. Esses outros transtornos estão incluídos nos TGDs porque todos apresentam sintomas em comum, ou seja, o prejuízo severo e invasivo em diversas habilidades de interação social recíproca, nas habilidades de comunicação e a presença de comportamento, interesses e atividades estereotipados. Essas três características é que caracterizam os TGDs. Nessa classificação, estão incluídas cinco categorias diagnósticas: **Transtorno Autista**, o Transtorno de Rett, Transtorno Desintegrativo da Infância, Transtorno de Asperger e Transtorno Global do Desenvolvimento sem outra Especificação¹. Os **exames laboratoriais** fornecem informações ao médico, de modo a proporcionar-lhe os meios necessários para atuar na prevenção, diagnóstico, tratamento, prognóstico e acompanhamento das enfermidades em geral. Para atingir esse propósito, o médico depende, essencialmente, da rapidez, precisão e exatidão dos valores fornecidos pelo laboratório de sua confiança. Os exames mais frequentes são realizados em sangue, urina, fezes e outros líquidos biológicos. Através desses exames é possível identificar substâncias e quantificar muitas delas. As metodologias utilizadas são variadas².

O método da **cariotipagem** é um exame citogenético utilizado para verificar o estado do cariótipo das células. A análise deste cariótipo é feita evidenciando os cromossomos por coloração, utilizando o bandeamento. O **bandeamento G** trata os cromossomos com tripsina (para a desnaturação das proteínas cromossômicas) e em seguida cora-os com corante para realizar a observação, permitindo o diagnóstico de possíveis alterações. A análise microscópica dos cromossomos visa ao pareamento deles para a avaliação de sua integridade. A realização desta técnica é eficiente para obter-se a identificação de anormalidades cromossômicas, e assim, diagnosticar possíveis doenças hereditárias³. A análise microscópica dos cromossomos tem sido o

¹ SCHMIDT, C. Transtornos Globais do Desenvolvimento. Universidade Federal de Santa Maria. Disponível em: <https://repositorio.ufsm.br/bitstream/handle/1/18316/Cursos_Lic-Pedag_Transtornos-Globais-Desenvolvimento.pdf?sequence=1&isAllowed=y>. Acesso em: 09 out. 2024.

² SOCIEDADE BRASILEIRA DE PATOLOGIA CLÍNICA E MEDICINA LABORATORIAL. O que é Patologia Clínica/Medicina Laboratorial. Disponível em: <<http://www.sbpc.org.br/?C=11>>. Acesso em: 09 out. 2024.

³ Mendes, M.C. et al. Confronto entre suspeitas diagnósticas para alterações cromossômicas e confirmações laboratoriais: um retrospecto de 1995 a 2003. Revista Estudos de Biologia, v. 26, n.57, p. 41-48, out/dez. 2004. Disponível em: <<http://docplayer.com.br/25269538-Confronto-entre-suspeitas-diagnosticas-para-alteracoes-cromossomicas-e-confirmacoes-laboratoriais-um-retrospecto-de-1995-a-2003.html>>. Acesso em: 09 out. 2024.



padrão-ouro para o diagnóstico das anomalias cromossômicas desde o desenvolvimento da técnica do **bandeamento G⁴**.

A Síndrome do X Frágil é uma condição ligada ao cromossomo X e está associada à deficiência intelectual e a comportamentos semelhantes ao autismo. Esta síndrome é causada por uma alteração genética no gene FMR1 localizado no braço longo do cromossomo X. Na região 5' não traduzida deste gene, encontramos um número de repetições de trinucleotídeos CGG. No caso da Síndrome do X Frágil podemos observar a expansão destes trinucleotídeos CGG na região específica do gene FMR1. O produto deste gene é uma proteína chamada FMRP, essencial na formação e organização das sinapses e está presente em concentrações elevadas principalmente no cérebro e nos testículos. Quando o número de repetição dos trinucleotídeos for acima de 200 vezes, ocorre uma supressão na transcrição do gene FMR1, gerando uma deficiência genética da proteína FMRP denominada de Síndrome do X Frágil⁵.

Para o diagnóstico desta síndrome, há o **teste de detecção do X Frágil**. Este teste é realizado a partir da extração de DNA do sangue total, amplificado pela reação de PCR e analisado na plataforma de eletroforese capilar. O resultado desta análise permite determinar o número de repetições CGG encontrada no gene FMR1, e assim determinar se o indivíduo é normal, intermediário, pré-mutado ou mutado.

Dante o exposto, informa-se que o **exame cariótipo, pesquisa de X-frágil e hemograma completo** pleiteados estão indicados ao manejo terapêutico do quadro clínico apresentado pela Autora (Num. 148642843 - Págs. 1 e 2) e (Num. 136465417 - Pág. 3).

Considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES), elucida-se que:

- **cariótipo e hemograma completo estão cobertos pelo SUS**, conforme Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), na qual consta: determinação de cariótipo em cultura de longa duração (c/ técnica de bandas) (02.02.10.001-4), determinação de cariótipo em sangue periférico (c/ técnica de bandas) (02.02.10.003-0), hemograma completo (02.02.02.038-0);
- **pesquisa de X-frágil não foi encontrado o código** na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP).

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 saúde.

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 das demandas pleiteadas.

⁴ Machado, I.N. et al. Testes genéticos em diagnóstico pré-natal: onde estamos, para onde vamos. Femina, v.40, n.2, mar/2012. Disponível em: <files.bvs.br/upload/S/0100-7254/2012/v40n2/a3097.pdf>. Acesso em: 09 out. 2024.

⁵ DB. MOLECULAR. X FRÁGIL. Disponível em:<<https://www.diagnosticosdabrasil.com.br/uploads/materiais/2020/03/dbmol-lamina-xfragil-comlogo-web.pdf>>. Acesso em: 09 out. 2024.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Assim, sugere-se que o representante legal da Autora compareça a uma unidade básica de saúde mais próxima de sua residência ou a Secretaria Municipal de Saúde SMS do município de Rio Bonito, portando documentos médicos atualizados com os devidos encaminhamentos, para solicitar sua regulação para os exames pleiteados, através da via administrativa.

Adicionalmente, destaca-se que, os membros da **Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC** aprovaram o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Comportamento Agressivo no Transtorno do Espectro do Autismo, conforme previsto na Portaria Conjunta SCTIE/SAES/MS nº 7, de 12 de abril de 2022.

Cumpre esclarecer que em consulta ao nosso banco de dados foi identificada a entrada do Processo nº 0801296-41.2024.8.19.0046 pela 2ª Vara da Comarca de Rio Bonito do Estado do Rio de Janeiro ajuizado pela mesma Autora – [REDACTED] – com o pleito de tratamento com **psicologia, terapia ocupacional, psicomotricidade e psicopedagogia**, sendo emitido para o referido processo o PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 1505/2024.

Quanto ao pedido autoral (Num. 136465412 - Págs. 6 e 7, item “VII”, subitens “b” e “e”) referente ao fornecimento de “... bem como, todos os que se fizerem necessários para tratamento do transtorno...”, 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 2ª Vara da Comarca de Rio Bonito do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

TATIANA GUIMARÃES TRINDADE
Fisioterapeuta
CREFITO2/104506-F
Matr.: 74690

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