



PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 4415/2025

Rio de Janeiro, 27 de outubro de 2025.

Processo nº 0940320-88.2025.8.19.0001,
ajuizado por **H. D. F. P. S.**

De acordo com documento médico do Instituto de Puericultura Martagão Gesteira – UFRJ (Num. 222297875 - Págs. 8 e 9), datado de 25 de agosto de 2025, no qual informa que o Autor, 03 anos de idade, com grave quadro de **atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor** (linguagem, motor e cognição), **ausência de linguagem** e **dismorfias**. Com o exame de ressonância magnética do crânio, evidenciando leve proeminência do sistema ventricular supratentorial; e apresentando parâmetros de normalidade nos exames ultrassonografia de abdome e pelve; e no exame de Análise Comparativa de Genoma por Hibridização em Array (Array – CGH). Sendo solicitado o exame de **sequenciamento completo de exoma com análise mitocondrial**, para diagnóstico etiológico, adequações de acompanhamento e aconselhamento genético.

Consta relatado pelo médico assistente, que o exame de **sequenciamento completo de exoma com análise mitocondrial, não é realizado pelo SUS. Fornecido o pedido para realizar por meios particulares ou plano de saúde** (Num. 222297875 - Pág. 9).

Foi pleiteado o fornecimento do exame de **sequenciamento completa do exoma** (Num. 222297874 – Pag. 2).

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 exons 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 exons do genoma. Estima-se que nas regiões dos exons ocorrem 85% das alterações responsáveis pelas doenças de base genética. Por isso, o estudo desta porção do genoma é hoje o método mais eficiente

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: 27 out. 2025.



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.

Dante do exposto, informa-se que o exame de **sequenciamento completo de exoma com análise mitocondrial** está indicado para melhor investigação genética do Autor (Num. 222297875 - Págs. 8 e 9).

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 cobertos 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 Raras⁴ 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 25 de novembro de 2020, os membros da **Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC** aprovaram o Protocolo para o Diagnóstico Etiológico de Deficiência Intelectual do **sequenciamento completo do exoma** para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada, conforme previsto na Portaria SCTIE/ME nº 18, de 27 de março de 2019⁵.

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

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: 27 out. 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: 27 out. 2025.

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: 27 out. 2025.

⁵ CONITEC. Sequenciamento completo do exoma para investigação etiológica de deficiência Intelectual de causa indeterminada. <https://www.gov.br/conitec/pt-br/mídias/consultas/relatórios/2018/sociedade/resoc117_exoma_deficiencia_intelectual.pdf>. Acesso em: 27 out. 2025.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

- o **Serviço Especializado em Atenção a Pessoas com Doenças Raras**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES⁶;
- o **Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES⁷.

O acesso aos serviços habilitados para o caso em tela ocorrem 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 saúde⁸.

No intuito de identificar o correto encaminhamento do Requerente aos sistemas de regulação, este Núcleo consultou a plataforma do **Sistema Estadual de Regulação – SER** e verificou sua inserção em 19 de maio de 2025, ID 6593245, classificação de risco azul – prioridade 4, unidade solicitante CMS Vila do João – SMS/RJ, para **Ambulatório 1ª vez em Genética Médica - Pediatria**, com situação atual em atendido, em 25 de agosto de 2025 às 08:03min, na unidade executora Instituto de Puericultura Martagão Gesteira – UFRJ, sob responsabilidade da central de regulação REUNI-RJ.

No entanto, conforme documento médico emitido pela unidade integrante do **serviço ambulatorial de genética** pertencente ao SUS, o exame de **sequenciamento completo de exoma com análise mitocondrial, não é realizado pelo SUS** (Num. 222297875 - Págs. 8 e 9).

De acordo com o Ofício Nº 121887/2025, da **Câmara de Resolução de Litígios em Saúde**, elaborado em 28 de agosto de 2025, no qual informa que nenhum prestador do SUS realiza o exame **sequenciamento completo de exoma com análise mitocondrial** (Num. 222297875 - Págs. 10 e 11).

Assim como, elucida-se que não existem outros exames que configurem alternativas terapêuticas, padronizadas no SUS, que possam substituir o exame requerido.

Logo, elucida-se que não há unidade de saúde, pertencente ao Sistema Único de Saúde – SUS, habilitada à realização do exame **pleiteado para o caso concreto do Autor, inexistindo via administrativa de acesso pelo SUS**.

⁶ 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: 27 out. 2025.

⁷ 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: 27 out. 2025.

⁸ Brasil. Ministério da Saúde. Regulação. Gestão do SUS. Disponível em: <<http://portalsms.saude.gov.br/gestao-do-sus/programacao-regulacao-controle-e-financiamento-da-mac/regulacao>>. Acesso em: 27 out. 2025.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica
Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

Em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde⁹ não há Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para as enfermidades/quadro clínico do Autor – **atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor e dismorfias**.

É o parecer.

Ao 3º Juizado Especial de Fazenda Pública da Comarca da Capital 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

⁹ 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: 27 out. 2025.