



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

## 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 idade<sup>1</sup>.

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

<sup>1</sup> 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.



GOVERNO DO ESTADO  
**RIO DE JANEIRO**

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

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 preciso<sup>2</sup>.

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 preciso<sup>3</sup>.

Diante 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 Raras<sup>4</sup> 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 2019<sup>5</sup>.

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

<sup>2</sup> 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.

<sup>3</sup> 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.

<sup>4</sup> 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](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html)>. Acesso em: 27 out. 2025.

<sup>5</sup> CONITEC. Sequenciamento completo do exoma para investigação etiológica de deficiência Intelectual de causa indeterminada. <[https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2018/sociedade/resoc117\\_exoma\\_deficiencia\\_intelectual.pdf](https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/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 – CNES<sup>6</sup>;
- o **Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**, conforme Cadastro Nacional de Estabelecimentos em Saúde – CNES<sup>7</sup>.

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 saúde<sup>8</sup>.

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.**

<sup>6</sup> 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](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.

<sup>7</sup> 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](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.

<sup>8</sup> 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: 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 Saúde<sup>9</sup> não há Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para as enfermidades/quadro clínico do Autor – **atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor e distúrbios**.

**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

---

<sup>9</sup> 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.