



## **PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS N° 2930/2022**

Rio de Janeiro, 25 de novembro de 2022.

Processo n° 0292235-28.2022.8.19.0001,  
ajuizado por

representado por

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do 1º **Juizado Especial Fazendário** da Comarca da Capital do Estado do Rio de Janeiro, quanto ao exame de sequenciamento de nova geração (NGS) para síndrome nefrótica – teste genético.

### **I – RELATÓRIO**

1. Para elaboração deste parecer técnico foi desconsiderado o documento acostado às folhas 18 e 19 devido ao lapso temporal.
2. De acordo com documento médico do Hospital Universitário Pedro Ernesto (fl. 17), emitido em 05 de outubro de 2022, pelo médico nefrologista pediatra  o Autor, de 04 anos de idade, abriu quadro de síndrome nefrótica abaixo de 02 anos, o que configura maior risco de córtico-resistência, mas, no momento, se comportando como córtico-sensível/dependente. Sem programação de biopsia por ora, mas família solicita teste genético. Avô falecido em HD sem causa definida. Foi solicitado **painel NGS para síndrome nefrótica – teste genético**.

### **II – ANÁLISE**

#### **DA LEGISLAÇÃO**

1. A Portaria de Consolidação n° 3/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, contém as diretrizes para a organização da Atenção à Saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) visando superar a fragmentação da atenção e da gestão nas Regiões de Saúde e aperfeiçoar o funcionamento político-institucional do SUS com vistas a assegurar ao usuário o conjunto de ações e serviços que necessita com efetividade e eficiência.
2. A Portaria de Consolidação n° 1/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publica a Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e dá outras providências.
3. O Anexo XXXVIII da Portaria de Consolidação n° 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, publica Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), e dá outras providências.
4. Considerando a Política Nacional de Regulação do SUS, disposta no Anexo XXVI da Portaria de Consolidação n° 2/GM/MS, de 28 de setembro de 2017;

*Art. 9º § 1º O Complexo Regulador será organizado em:*



*I - Central de Regulação de Consultas e Exames: regula o acesso a todos os procedimentos ambulatoriais, incluindo terapias e cirurgias ambulatoriais;*

*II - Central de Regulação de Internações Hospitalares: regula o acesso aos leitos e aos procedimentos hospitalares eletivos e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência; e*

*III - Central de Regulação de Urgências: regula o atendimento pré-hospitalar de urgência e, conforme organização local, o acesso aos leitos hospitalares de urgência.*

### **DO QUADRO CLÍNICO**

1. A **síndrome nefrótica** é um distúrbio dos glomérulos (aglomerados de vasos sanguíneos microscópicos nos rins que têm pequenos poros através dos quais o sangue é filtrado) em que quantidades excessivas de proteína são excretadas na urina. A excreção de proteína excessiva tipicamente leva ao acúmulo de líquido no corpo (edema) e níveis baixos de albumina de proteína e altos níveis de gorduras no sangue<sup>1</sup>.

### **DO PLEITO**

1. Os **painéis genéticos** são ferramentas muito úteis de diagnóstico molecular que auxiliam os médicos nos casos em que outras abordagens, como, avaliar o gene prevalentemente relacionado, não se mostra eficaz. Deve-se pensar na escolha de um painel sempre que a investigação envolve um número de genes cujo custo de análise destes seja vantajoso para o paciente em comparação ao do sequenciamento do exoma completo. Os painéis genéticos possibilitam o diagnóstico preciso, muitas vezes influenciando na decisão terapêutica, em medidas preventivas e no aconselhamento genético<sup>2</sup>.

2. A tecnologia de **sequenciamento de nova geração** (*next-generation sequencing*, NGS) tem claras vantagens sobre as técnicas de sequenciamento convencional, oferecendo um alto rendimento diagnóstico ao permitir definir um espectro mutacional abrangente. O NGS permite o sequenciamento de vários genes simultaneamente com custo global relativamente baixo, tornando **painéis de genes** uma alternativa atrativa para o *screening* genético<sup>3</sup>.

### **III – CONCLUSÃO**

1. Informa-se que o exame **painel NGS para síndrome nefrótica (teste genético)** pleiteado **está indicado** para melhor investigação genética e elucidação diagnóstica, assim como à definição terapêutica do quadro clínico que acomete o Autor (fl. 17). Além disso, **está padronizado** na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do SUS (SIGTAP), como: sequenciamento completo do exoma e identificação de

<sup>1</sup> O'BRIEN, F. Manual MSD. Síndrome nefrótica. Disponível em: <[<sup>2</sup> DBMolecular. Painéis de Sequenciamento de Nova Geração \(NGS\). Disponível em: <\[>. Acesso em: 25 nov. 2022.\]\(https://www.dbmolecular.com.br/artigo/paineis-de-sequenciamento-de-nova-geracao-ngs-entenda-suas-aplicacoes-e-vantagens\)](https://www.msmanuals.com/pt-br/casa/dist%C3%BArbi-os-renais-e-urin%C3%A1rios/dist%C3%BArbi-os-da-filtra%C3%A7%C3%A3o-dos-rins/s%C3%ADndrome-nefr%C3%B3tica#:~:text=A%20s%C3%ADndrome%20nefr%C3%B3tica%20%C3%A9%20um,prote%C3%ADna%20s%C3%A3o%20excretadas%20na%20urina.>. Acesso em: 25 nov. 2022.</a></p></div><div data-bbox=)

<sup>3</sup> Malaga D.E.R. Avaliação e validação da utilidade clínica do sequenciamento de nova geração (NGS) para confirmação do diagnóstico de doenças lisossômicas selecionadas LUME Repositório digital – Universidade Federal do Rio Grande do Sul Disponível em: <https://www.lume.ufrgs.br/handle/10183/193658> Acesso em: 25 nov. 2022.



mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases, sob os códigos de procedimento: 02.02.10.020-0 e 02.02.10.011-1.

2. Destaca-se 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**<sup>4</sup>;
- os **Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética**<sup>5</sup>.

3. Cabe ressaltar que o Demandante está sendo acompanhado no Hospital Universitário Pedro Ernesto, unidade de saúde pertencente ao SUS. Isto posto, informa-se que é de sua responsabilidade providenciar o encaminhamento do Autor, via Central de Regulação, para uma unidade com Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras e Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética<sup>6</sup>.

4. Ademais, este Núcleo efetuou consulta *online* às plataformas do **Sistema Estadual de Regulação – SER e SISREG III**, mas não localizou a sua inserção junto a este sistema de regulação, para o atendimento da demanda.

5. No entanto, embora o exame pleiteado tenha recebido recomendação de incorporação no SUS e o Estado do Rio de Janeiro conte com unidades de saúde habilitadas no CNES para Serviço Especializado em Atenção a Pessoas com Doenças Raras e Serviço Especializado em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética, este Núcleo não encontrou nenhuma via administrativa de acesso, no âmbito do Estado do Rio de Janeiro, para a realização do exame demandado.

6. Cabe ainda esclarecer que o fornecimento de informações acerca de **custeio não consta no escopo de atuação deste Núcleo**.

**É o parecer.**

**Ao 1º Juizado Especial Fazendário da Comarca da Capital do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.**

**MARIZA DE QUEIROZ SANTA MARTA**

Enfermeira

COREN-RJ: 150.318

ID: 4439723-2

**FLÁVIO AFONSO BADARÓ**

Assessor-chefe

CRF-RJ 10.277

ID. 436.475-02

<sup>4</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=>](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: 25 nov. 2022.

<sup>5</sup> 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>](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: 25 nov. 2022.

<sup>6</sup> CNES. Serviços Especializados em Atenção a Pessoas com Doenças Raras e Serviços Especializados em Diagnóstico de Laboratório Clínico – Exames de Genética. 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=>](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: 25 nov. 2022.