



NOTA TÉCNICA N° 180

Solicitante: Juiz Dr. Emilio de Medeiros Viana

Número do processo: 0174641-92.2018.8.06.0001

Data: 09/11/2018

Medicamento	
Material	
Procedimento	X
Cobertura	

SUMÁRIO

TÓPICO	Pág
1. Tema -----	
2. Considerações teóricas-----	
3. Evidências científicas-----	
4. Dos tratamentos disponibilizados pelo SUS-----	
5. Sobre a incorporação pela CONITEC -----	
6. Sobre a presença de Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) do Ministério da Saúde ou de órgão público -----	
7. Custo do exame -----	
8. Esclarecimentos -----	
9. Conclusões-----	
10. Referências-----	



NOTA TÉCNICA

1) Tema

Trata-se de pedido de avaliação a respeito de exame genético CGH-array para paciente de 15 anos de idade acompanhado por suspeita clínica de síndrome de microdeleção.

Procedimento solicitado: CGH-array

2) Considerações teóricas

O exame CGH-array permite estudar todo o genoma humano de uma só vez, identificando ganhos (duplicações) e perdas (deleções) de segmentos cromossômicos, deleções e duplicações afetando genes sabidamente associados a doenças genéticas e áreas de perda de heterozigosidade maiores causadas por dissomia unipariental. Ele é capaz de detectar alterações que não são vistas no cariótipo convencional, e é o teste oficialmente indicado pela Academia Americana de Genética no estudo de crianças e adultos com suspeita de síndromes genéticas, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e autismo. Outros casos de convulsões, atraso de crescimento, atraso de linguagem, malformações congênitas, genitália ambígua também podem se beneficiar.

3) Evidências científicas

Os fatores genéticos são responsáveis por até 40% dos casos de incapacidade de desenvolvimento, como atraso global de desenvolvimento / incapacidade intelectual. As diretrizes americanas e, mais recentemente, europeias sobre esse grupo de doenças afirmam que o teste genético é essencial e deve se tornar uma prática diagnóstica padronizada. Os principais argumentos para a



necessidade de implementar tal prática são: (1) a alta prevalência de deficiências de desenvolvimento (3% da população); (2) a alta contribuição genética para esse tipo de patologia; (3) encaminhamento insuficiente para consulta genética.

A literatura relata que o poder de diagnóstico do aCGH gira em torno de 10 a 20% em enfermidades como autismo, déficit intelectual, malformações congênicas e vários tipos de neoplasias, sendo que, em técnicas convencionais, somente 3 a 5% dessas anormalidades seriam detectadas.

4) Dos tratamentos disponibilizados pelo SUS

A portaria do Ministério da Saúde 199 de 30 de Janeiro de 2014 e a portaria 981 de 21 de Maio de 2014 instituíram a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, com as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e instituíram incentivos financeiros de custeio. **No anexo III da portaria 981 há previsão de realização do CGH-array pelo SUS.** No entanto, no site do Ministério da saúde, existem poucos serviços especializados em doenças raras no território nacional. Transcrevo a lista do site logo abaixo:

ESTABELECIMENTOS HABILITADOS - DOENÇAS RARAS

Hoje são 8 (oito) estabelecimentos habilitados pelo Ministério da Saúde para atendimento em Doenças Raras:

UF	MUNICÍPIO	CNES	ESTABELECIMENTO
DF	DISTRITO FEDERAL	2649527	HOSPITAL DE APOIO DE BRASÍLIA
GO	ANÁPOLIS	2437163	ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS - APAE DE ANÁPOLIS
PE	RECIFE	2711303	ASSOCIAÇÃO DE ASSISTÊNCIA À CRIANÇA DEFICIENTE - AACD/PE
PR	CURITIBA	15563	HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE DE CURITIBA
RJ	RIO DE JANEIRO	2708353	IFF
RS	PORTO ALEGRE	2237601	HC POA
SP	SANTO ANDRÉ	2789582	AMBULATÓRIO DE ESPECIALIDADE DA FUABC/FACULDADE DE MEDICINA ABC/SANTO ANDRÉ
BA	SALVADOR	4529	ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS - APAE

Fonte: Site do ministério da Saúde <http://portalms.saude.gov.br/atencao-especializada-e-hospitalar/especialidades/doencas-raras>



5) Sobre a incorporação pela CONITEC

A CONITEC emitiu nota técnica, através do relatório nº109, reconhecendo o CGH array como procedimento de investigação genética a ser utilizado com cobertura do SUS para portadores de doenças raras contempladas nos eixos I,II e III da portaria 981/2014 do Ministério da Saúde, inclusive quando há deficiência intelectual.

6) Sobre a presença de Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) do Ministério da Saúde ou de órgão público

Vide resposta aos itens 4 e 5

7) Custo do exame

O SUS paga pelo exame o valor de R\$800,00 nos centros especializados referenciados para acompanhamento de doenças raras descritos no item 4. Há de se pesar os custos de deslocamento da parte autora para realizar os exames nesses locais através do SUS.

8) Esclarecimentos

a) O exame pleiteado é fornecido pelo SUS?

RESPOSTA: Sim

b) Se não, existe outro exame indicado para esclarecer o diagnóstico do menor?;

RESPOSTA: O exame é fornecido pelo SUS

c) Qual o procedimento usado pelo SUS para tratamento da doença que acomete o menor, diante do quadro apresentado?;

RESPOSTA: Não há até o momento definição diagnóstica da patologia que acomete o menor. Após a realização do CGH-array talvez seja possível se chegar ao diagnóstico ou talvez outras técnicas diagnósticas sejam necessárias.



Após o estabelecimento do diagnóstico, será possível propor o tratamento que pode ou não ser disponibilizado pelo SUS. No momento não há como responder a esse quesito.

d) Conforme o quadro de saúde apresentado pela parte autora, considerando as respostas aos quesitos anteriores, pode-se afirmar que o exame requerido na inicial é imprescindível à garantia da saúde ou da dignidade da parte requerente?;

RESPOSTA: Sim, tanto que deve ser fornecido pelo SUS.

9) Conclusões

A parte autora encontra-se acometida de moléstia ainda sem diagnóstico definido. Algumas síndromes genéticas cursam com risco aumentado de neoplasias e por mais que, eventualmente não seja possível reverter o déficit intelectual, a definição diagnóstica nos ajuda a propor um melhor seguimento clínico do paciente diante das possíveis complicações advindas do diagnóstico, bem como nos permite fornecer um aconselhamento genético aos familiares. Portanto, há evidências científicas da importância da utilização do CGH-array nesse caso. Desconhecemos serviços credenciados pelo SUS para fazer tal exame.

Referências

1. Genetic testing in patients with global developmental delay / intellectual disabilities. A review. Miclea D1, Peca L2, Cuzmici Z1, Pop IV1. Clujul Med. 2015;88(3):288-92. doi: 10.15386/cjmed-461. Epub 2015 Jul 1.
2. Analysis of chromosomal abnormalities by CGH-array in patients with dysmorphic and intellectual disability with normal karyotype Rodrigo Pratte-Santos1,2, Katyanne Heringer Ribeiro2 , Thainá Altoe Santos2 , Terezinha Sarquis Cintra3. Disponível em: http://www.scielo.br/pdf/eins/v14n1/pt_1679-4508-eins-14-1-0030.pdf
3. Portaria 199, de 30 de Janeiro de 2014 -Ministério da Saúde
4. Portaria 981, de 21 de Maio de 2014 -Ministério da Saúde
5. Relatório nº 109- CONITEC, disponível em: <http://conitec.gov.br/images/Incorporados/DoencasRaras-EixosI-II-III-FINAL.pdf>