



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 2475/2022

Rio de Janeiro, 11 de outubro de 2022.

Processo nº 0038456-42.2022.8.19.0002,
ajuizado por [REDACTED],
representado por [REDACTED].

O presente parecer visa atender à solicitação de informações técnicas do **V Juizado Especial de Fazenda Pública** da Comarca de Niterói do Estado do Rio de Janeiro, quanto ao **exame pesquisa de X-Frágil**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com requisição de exames do Hospital Municipal Conde Modesto Leal em impresso da Secretaria Municipal de Saúde de Maricá – SUS (fls.27/28), não datado, emitido pelo médico [REDACTED], o Autor, data de nascimento 07 de janeiro de 2019, 03 anos de idade, apresenta características de **transtorno do espectro autista - TEA**. Informado que crianças com estas características, do sexo masculino, tem necessidade de pesquisa genética e que já solicitado cariótipo. Sendo requisitado o **exame pesquisa de X-Frágil**. Classificação Internacional de Doenças (CID-10) citada: **F84.0 – Autismo infantil**.

II – ANÁLISE

DA LEGISLAÇÃO

1. A Portaria de Consolidação nº 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 nº 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.

DO QUADRO CLÍNICO

1. O **Autismo** e os transtornos invasivos do desenvolvimento (TIDs), às vezes denominados **transtornos do espectro do autismo**, referem-se a uma família de distúrbios da socialização com início precoce e curso crônico, que possuem um impacto variável em áreas múltiplas e nucleares do desenvolvimento, desde o estabelecimento da subjetividade e das relações pessoais, passando pela linguagem e comunicação, até o aprendizado e as capacidades adaptativas¹. O tratamento é complexo, centrando-se em uma abordagem

¹ KLIN, A.; MERCADANTE, M. T. Autismo e transtornos invasivos do desenvolvimento. Rev. Bras. Psiquiatr., vol.28, suppl.1, pp. s1-s2, 2006. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbp/v28s1/a01v28s1.pdf>>. Acesso em: 11 out. 2022.



medicamentosa destinada a redução de sintomas-alvo, representados principalmente por agitação, agressividade e irritabilidade, que impedem o encaminhamento dos pacientes a programas de estimulação e educacionais².

DO PLEITO

1. 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 Frágil³.

2. 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.

III – CONCLUSÃO

1. Informa-se que o exame **pesquisa de X-Frágil está indicado e é imprescindível e eficaz** diante o quadro clínico do Autor, conforme consta em documento médico (fls.27/28).

2. Quanto à disponibilização no âmbito do SUS, cumpre informar que tal exame **não consta** na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP), considerando o disposto na Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES).

3. 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. Todavia, este não contempla o exame pleiteado.

4. Insta esclarecer que as Portarias de Consolidação nº 2 e nº 6, de 28 de setembro de 2017, do Ministério da Saúde, dispõem sobre normatizações dos Componentes Básico e Especializado da Assistência Farmacêutica no âmbito do SUS, não se aplicando ao caso em tela, visto que **o pleito em questão não se trata de medicamento**, mas de **exame** para a saúde.

² ASSUMPÇÃO JÚNIOR, F. B.; PIMENTEL, A. C. M. Autismo infantil. Rev. Bras. Psiquiatr, v. 28, Supl I, p.S1-2, 2006. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/rbp/v22s2/3795.pdf>>. Acesso em: 11 out. 2022.

³ DB. MOLECULAR. X FRÁGIL. Disponível em: <<https://www.diagnosticosdobrasil.com.br/uploads/materiais/2020/03/dbmol-lamina-xfragil-comlogo-web.pdf>>. Acesso em: 11 out. 2022.



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde

5. De acordo com o site da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA)⁴ os assuntos passíveis de registro são alimentos, cosméticos, medicamentos e hemoderivados, produtos para a saúde e saneantes. Assim por se tratar de procedimento, o objeto do pleito (exame) não é passível de registro na ANVISA.

É o parecer.

Ao V Juizado Especial de Fazenda Pública da Comarca de Niterói do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

TATIANA GUIMARÃES TRINDADE

Fisioterapeuta
CREFITO2/104506-F
Matr.: 74690

FLÁVIO AFONSO BADARÓ

Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277
ID. 436.475-02

⁴ ANVISA. Agência Nacional de Vigilância Sanitária. Consulta a produtos regularizados. Disponível em: <<http://portal.anvisa.gov.br/consulta-produtos-registrados>>. Acesso em: 11 out. 2022.

Secretaria de
Saúde



GOVERNO DO ESTADO
RIO DE JANEIRO

Subsecretaria Jurídica

Núcleo de Assessoria Técnica em Ações de Saúde