Nota Técnica 522372

Data de conclusão: 04/06/2026 11:09:44

Paciente

Idade: 7 anos

Sexo: Feminino

Cidade: Porto Alegre/RS

Dados do Advogado do Autor

Nome do Advogado: -

Número OAB: -

Autor está representado por: -

Dados do Processo

Esfera/Órgão: Justiça Federal

Vara/Serventia: 2° Núcleo de Justiça 4.0 - RS

Tecnologia 522372

CID: N05.8 - Síndrome nefrítica não especificada - outras

Diagnóstico: N05.8 Síndrome nefrítica não especificada - outras

Meio(s) confirmatório(s) do diagnóstico já realizado(s): laudo médico

Descrição da Tecnologia

Tipo da Tecnologia: Procedimento

Descrição: Exoma completo

O procedimento está inserido no SUS? Sim

O procedimento está incluído em: SIGTAP

Outras Tecnologias Disponíveis

Tecnologia: Exoma completo

Descrever as opções disponíveis no SUS e/ou Saúde Suplementar: Avaliação clínica a fim de definir fenótipos conhecidos e biópsia renal.

Custo da Tecnologia

Tecnologia: Exoma completo

Custo da tecnologia: -

Fonte do custo da tecnologia: -

Evidências e resultados esperados

Tecnologia: Exoma completo

Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia: O sequenciamento completo do exoma é uma técnica de sequenciamento de DNA de próxima geração que analisa especificamente as regiões codificadoras de proteínas do genoma humano, conhecidas como exons, que representam aproximadamente 1-2% do genoma total. Esta abordagem é particularmente eficiente porque a maioria das mutações causadoras de doenças conhecidas está localizada nessas regiões codificadoras [3].
O exame permite que se defina, quando possível, a etiologia da doença a partir do diagnóstico molecular, de modo a possibilitar a antecipação das medidas nefroprotetoras [4].
No que diz respeito às nefropatias e à doença de Alport, o sequenciamento completo do exoma não costuma ser o teste genético inicial recomendado por diretrizes internacionais. Comumente, realizam-se paineis direcionados às variantes genéticas de interesse; no caso da doença de Alport, os genes COL4A3, COL4A4 e COL4A5 [5]. No entanto, o sequenciamento completo do exoma ganha utilidade em situações nas quais o fenótipo da patologia é mais amplo ou atípico, de modo a permitir a realização de possíveis diagnósticos diferenciais.
Estudo observacional chinês avaliou 42 crianças de 2 meses a 16 anos de idade com hematúria persistente, sem alterações estruturais renais, as quais foram submetidas à realização do exoma completo. Na coorte, apenas 21,4% dos participantes (9 crianças) apresentaram diagnóstico de variantes genéticas relacionadas com a etiologia da hematúria, sendo 7 dessas crianças portadoras de genótipos compatíveis com doença de Alport [6].
Outro estudo observacional avaliou 19 participantes, sendo 14 crianças, todos eles com suspeita clínica de doença de Alport. Os participantes também realizaram exoma completo, dessa vez com confirmação genética do diagnóstico na totalidade dos casos [7].

Item	Quantidade	Valor Total
Exoma completo	1	R$5.200,00

Atualmente, não há uma base de dados oficial que ofereça valores de referência para procedimentos clínicos e cirúrgicos. A tabela acima foi elaborada considerando o orçamento informado pela parte autora (Evento 1, OUT10, Página 1).
O sequenciamento completo do exoma está disponível no SUS, conforme o Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS (SIGTAP). Ele é custeado através do Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC) e faturado pelos

Centros de Doenças Raras através de Autorização de Procedimento Ambulatorial (APAC).

Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia: Auxílio diagnóstico.

Recomendações da CONITEC para a situação clínica do demandante: Não avaliada

Conclusão

Tecnologia: Exoma completo

Conclusão Justificada: Não favorável

Conclusão: A realização do exoma completo, embora sem evidências de alta qualidade, apresenta boa taxa diagnóstica em casos com alta suspeição para doença de Alport; ao passo que se mostra pouco sensível em casos de onde a dúvida diagnóstica é maior. No caso em tela, não temos informações adicionais sobre a clínica da autora, o que torna a indicação do exame imprecisa. Mesmo que haja indicação clínica para investigação genética por meio do sequenciamento completo do exoma, trata-se de exame sem caráter de urgência, uma vez que não há risco iminente à vida, nem necessidade de intervenção diagnóstica imediata para manejo clínico agudo.
A solicitação do exame deve ocorrer no contexto de avaliação especializada em Genética Médica, conforme os fluxos assistenciais do SUS. O sequenciamento do exoma é um procedimento incorporado ao SUS, com código SIGTAP específico e financiamento pelo FAEC, sendo destinado à realização em centros especializados em doenças raras, após avaliação clínica, definição de hipótese diagnóstica, escolha adequada da estratégia genética e oferta de aconselhamento genético pré e pós-teste. Assim, a via judicial direta para realização do exame, sem prévio encaminhamento à Genética Médica do SUS e na ausência de urgência, não se mostra adequada do ponto de vista organizacional e assistencial.
Cabe ao gestor do sistema público de saúde garantir o acesso da paciente ao serviço especializado em Genética Médica e viabilizar a realização do exame, caso este seja formalmente indicado após avaliação em centro de referência. Dessa forma, o parecer é desfavorável ao provimento judicial direto do exame, sem prejuízo do direito da paciente ao encaminhamento e à investigação genética especializada no âmbito do SUS.

Há evidências científicas? Sim

Justifica-se a alegação de urgência, conforme definição de Urgência e Emergência do CFM? Não

Referências bibliográficas: 1. Olberes Vitor Braga de Andrade, Arnauld Kaufman, José Pacheco Martins Ribeiro Neto, Julio Toporovski. Síndrome nefrítica. Em: Tratado de Pediatria. 6o ed. Barueri, SP: Manole.
2. Kruegel J, Rubel D, Gross O. Alport syndrome—insights from basic and clinical research. Nat Rev Nephrol. março de 2013;9(3):170–8. doi:10.1038/nrneph.2012.259.
3. Wise AL, Manolio TA, Mensah GA, Peterson JF, Roden DM, Tamburro C, Williams MS, Green ED. Genomic medicine for undiagnosed diseases. Lancet. 2019 Aug 10;394(10197):533-540. doi: 10.1016/S0140-6736(19)31274-7.
4. Torra R, Lipska-Zietkiewicz B, Acke F, Antignac C, Becker JU, Cornec-Le Gall E, et al. Diagnosis, management and treatment of the Alport syndrome – 2024 guideline on behalf of ERKNet, ERA and ESPN. Nephrology Dialysis Transplantation. 30 de maio de

2025;40(6):1091–106. doi:10.1093/ndt/gfae265.
5. Torra R, Lipska-Zietkiewicz B, Acke F, Antignac C, Becker JU, Cornec-Le Gall E, et al. Diagnosis, management and treatment of the Alport syndrome – 2024 guideline on behalf of ERKNet, ERA and ESPN. Nephrology Dialysis Transplantation. 30 de maio de 2025;40(6):1091–106. doi:10.1093/ndt/gfae265.
7. Christodoulaki V, Kosma K, Marinakis NM, Tilemis FN, Stergiou N, Kampouraki A, et al. Alport Syndrome: Clinical Utility of Early Genetic Diagnosis in Children. Genes. 2 de agosto de 2024;15(8):1016. doi:10.3390/genes15081016.

NatJus Responsável: RS - Rio Grande do Sul

Instituição Responsável: TelessaúdeRS

Nota técnica elaborada com apoio de tutoria? Não

Outras Informações: Conforme laudo médico, a autora, paciente feminina de 7 anos, é portadora de síndrome nefrítica não especificada, tendo realizado biópsia renal que não demonstrou quaisquer alterações morfológicas (Evento 1, LAUDO9, Página 1). Devido à suspeita de doença de Alport, foi solicitada pela médica assistente a realização de exoma completo, procedimento cujo fornecimento pleiteia por via judicial. Além dessas, não foram disponibilizadas outras informações a respeito da parte autora, seja a respeito de sintomas, seja a respeito de tratamentos previamente realizados.
A síndrome nefrítica se caracteriza pela presença de hipertensão arterial, hematúria, edema, podendo progredir para perda da função renal. Na infância, a apresentação mais comum é a aguda, representada, na maioria das vezes, pela glomerulonefrite aguda pós-infecciosa. Outras causas de glomerulonefrite incluem nefropatia por IgA, glomerulopatia membranosa e nefrite lúpica. O diagnóstico diferencial é clínico e, sobretudo, laboratorial - este que envolve exames de sangue, urina e biópsia renal [1].
A síndrome de Alport consiste em doença hereditária em genes associados a cadeias do colágeno tipo IV (COL4A3, COL4A4 e COL4A5), componente da membrana basal glomerular. Manifesta-se como nefropatia progressiva, iniciando, na infância, com hematúria microscópica persistente. A progressão da doença ocorre com proteinúria, redução da taxa de filtração glomerular e glomeruloesclerose, podendo evoluir para necessidade de terapia renal de substituição. Seu diagnóstico se dá pela biópsia renal com avaliação por microscopia eletrônica ou por meio de teste genético, melhor para crianças oligossintomáticas. O tratamento de primeira linha, por sua vez, consiste no uso de inibidores do sistema renina-angiotensina-aldosterona como nefroprotetores [2].