



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo

PARECER TÉCNICO/NAT/TJES Nº 0680/2019

Vitória, 07 de maio de 2019

Processo nº [REDACTED]
impetrado por [REDACTED]

[REDACTED].

O presente Parecer Técnico visa atender a solicitação de informações técnicas da 3ª Juizado Especial Criminal e da Fazenda Pública de Vila Velha – ES, requeridas pelo MM. Juiz de Direito Dr. Helimar Pinto, sobre procedimento: **Análise Molecular para Síndrome de Noonan.**

I -RELATÓRIO

1. De acordo com os fatos relatados na Inicial, o Requerente de 19 anos possui diagnósticos de déficit de crescimento, retardo mental, microcefalia e testículo não-descido. Em virtude do seu quadro clínico, histórico familiar e a descrição de vários tipos da síndrome de Noonan, foi solicitado análises molecular para síndrome de Noonan (painel para pesquisa de mutações), sendo tal exame fundamental para conclusão diagnóstica, bem como aconselhamento genético aos seus familiares. Na tentativa de obter o exame pelo SUS obteve a justificativa que o SUS não tem previsão para fornecer o exame.
2. Às fls 10 consta laudo médico do Hospital Universitário Cassiano Antônio de Moraes, Unidade de Atenção à Saúde da Criança e do Adolescente (UASCA), datado de 20/03/2019, informando que o Requerente [REDACTED], 19 anos, é atendido em nosso Serviço desde 06/10/2011 em virtude de significativo déficit de crescimento (CIDIO: R62.9), retardo mental (CIDIO: F 79), escoliose (CIDIO: M41). O



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

exame físico de Wemerson evidenciou as seguintes dismorfias: pescoço curto com baixa implantação dos cabelos na nuca, microbraquicefalia, face triangular e alongada, hipoplasia malar, fendas palpebrais com Obliquidade inferior, ptose palpebral bilateral, ponte nasal alta, além de escoliose e criptorquidia bilateral. Há relato de uma irmã com baixa estatura e outra irmã com retardo mental e autismo, baixa estatura e dismorfias faciais semelhantes às de Wemerson. O paciente concluiu Ensino Fundamental, porém não é alfabetizado e frequenta a APAE/Vila Velha. O quadro clínico e história familiar são altamente sugestivos da Síndrome de Noonan. Foram realizados vários exames complementares, de imagem e laboratoriais, que sugerem que o Requerente é portador da referida Síndrome, assinado pela médica geneticista, Dra. Maria do Carmo de Souza Rodrigues, CRM ES 2366.

3. Às fls 12 consta laudo médico ambulatorial individualizado – BAPI, datado de 28/11/2018, solicitando painel de mutação para síndrome de Noonan, ao exame físico foi evidenciado déficit pondero estrutural, cifoescoliose, não foi possível identificar o médico solicitante.
4. Às fls 14 consta laudo médico, da APAE, datado de 15/02/2019, informando que o Requerente apresenta disgnóstico de CID 10 Q53.2 (Testículo não-descido, bilateral), R62,9 (Retardo do desenvolvimento fisiológico normal, não especificado) e F79,1 (Retardo mental não especificado - comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou tratamento) e necessita de acompanhamento multidisciplinar e educador especial, assinado pelo médico psiquiatra, Dra. Mariana Piumbini Azevedo, CRM ES 10916.

II- ANÁLISE DA LEGISLAÇÃO

1. **A Portaria Nº 399 de 22 de fevereiro de 2006** divulga o Pacto pela Saúde 2006 – Consolidação do SUS e aprova as Diretrizes Operacionais do referido pacto. Em seu Anexo II , item III – Pacto pela Gestão, item 2 – Regionalização, define que um dos Objetivos da Regionalização é garantir a integralidade na atenção à saúde, ampliando



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

o conceito de cuidado à saúde no processo de reordenamento das ações de promoção, prevenção, tratamento e reabilitação com garantia de acesso a todos os níveis de complexidade do sistema.

2. **A Resolução nº 1451/95 do Conselho Federal de Medicina** define urgência e emergência:

Artigo 1º - Os estabelecimentos de Prontos Socorros Públicos e Privados deverão ser estruturados para prestar atendimento a situações de urgência-emergência, devendo garantir todas as manobras de sustentação da vida e com condições de dar continuidade à assistência no local ou em outro nível de atendimento referenciado.

Parágrafo Primeiro - Define-se por **URGÊNCIA** a ocorrência imprevista de agravo à saúde com ou sem risco potencial de vida, cujo portador necessita de assistência médica imediata.

Parágrafo Segundo - Define-se por **EMERGÊNCIA** a constatação médica de condições de agravo à saúde que impliquem em risco iminente de vida ou sofrimento intenso, exigindo portanto, tratamento médico imediato.

DA PATOLOGIA

1. A **síndrome de Noonan (SN)** é uma síndrome genética comum que constitui importante diagnóstico diferencial em pacientes com **baixa estatura**, atraso puberal ou **criptorquidia**. A SN apresenta grande variabilidade fenotípica e é caracterizada principalmente por **dismorfismo facial, cardiopatia congênita e baixa estatura**. O diagnóstico é clínico, com base em critérios propostos por van der Burgt, em 1994. Recentemente, diversos genes envolvidos na via de sinalização RAS-MAPK foram identificados como causadores da SN: PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1 e MEK1.
2. Esta síndrome foi inicialmente descrita em 1963 por Jacqueline Noonan, cardiologista pediátrica que relatou nove pacientes (três do sexo feminino) com **estenose valvar pulmonar associada à baixa estatura**, dismorfismo facial e retardo mental



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

moderado. O termo síndrome de Noonan foi proposto posteriormente por Optiz, em 1965.

3. A SN tem herança autossômica dominante, distribuição semelhante entre os sexos e fenótipo bastante variável. As crianças com SN frequentemente procuram os endocrinologistas com queixa de baixa estatura, puberdade atrasada, e, no sexo masculino, também por criptorquidia.
4. A face típica da SN é caracterizada por sua forma triangular, hipertelorismo ocular, ptose palpebral, fissura palpebral externa desviada para baixo, implantação baixa e rotação incompleta do pavilhão auricular, com espessamento da hélice auricular, micrognatia e pescoço curto ou alado. As características faciais típicas da SN podem estar presentes desde o nascimento.
5. A baixa estatura de início pós-natal é uma das características clínicas mais frequentemente observadas na SN, afetando cerca de 70% a 83% dos pacientes. Durante a infância observa-se crescimento paralelo à curva de referência.
6. Os defeitos cardíacos congênitos são observados em 62% a 90% dos pacientes na maioria das casuísticas.
7. Em torno de 3 a 4 anos de idade, as deformidades torácicas tornam-se evidentes. O tórax é largo, lembrando o formato de um escudo com hipertelorismo mamário. Outras anormalidades esqueléticas incluem cúbito valgo, clino braquidactilia, escoliose/cifose e má oclusão dentária.
8. O atraso no desenvolvimento neuropsicomotor é observado em 40% a 70% dos pacientes com SN, porém o retardo mental incapacitante é incomum. A hipotonia muscular muitas vezes colabora para o retardo no desenvolvimento motor. Grau moderado de retardo mental é observado em 15% a 35% dos pacientes e dificuldade de aprendizado que exija acompanhamento especial ocorre em 26% dos casos. Entretanto, a maioria dos indivíduos com SN (85%) apresenta boa qualidade de vida e integração social. Mais da metade dos pacientes do sexo masculino apresenta criptorquidia uni ou bilateral.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

DO TRATAMENTO

1. Diversos estudos demonstraram que o tratamento a curto prazo com Hormônio do Crescimento recombinante humano (hrGH) é capaz de aumentar a velocidade de crescimento em 3 a 4 cm/ano em relação a velocidade de crescimento basal de crianças com SN.
2. A presença de cardiomiopatia hipertrófica (HCM) é uma contraindicação ao uso de GH em razão de seus efeitos deletérios no músculo cardíaco, como visto na acromegalia.

DO PLEITO

1. **Exame laboratorial para análise molecular para síndrome Noonan:** O exame consiste na extração de DNA seguido do sequenciamento bidirecional pelo método de sanger de uma sequência de até 500 pares de bases. O método é utilizado para identificação de mutações pontuais, deleções e duplicações de bases.
2. O exame é padronizado pelo SUS com o código 02.02.10.011-1: Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases.

III – CONCLUSÃO

1. O presente caso, trata-se de Requerente de 19 anos que apresenta significativo déficit de crescimento, retardo mental, escoliose. Ao exame físico o Requerente evidenciou as seguintes dismorfias: pescoço curto com baixa implantação dos cabelos na nuca, microbraquicefalia, face triangular e alongada, hipoplasia malar, fendas palpebrais com obliquidade inferior, ptose palpebral bilateral, ponte nasal alta, além de escoliose e criptorquidia bilateral. Há relato de uma irmã com baixa estatura e outra irmã com



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

retardo mental e autismo, baixa estatura e dismorfias faciais semelhantes às do Requerente.

2. Não consta documento comprobatório da solicitação administrativa prévia do exame pleiteado (SISREG - Sistema Nacional de Regulação), também não há evidências evidências de negativa de fornecimento por parte dos entes federados (Município e Estado), somente relato da Requerente. Está acostado aos autos documento de solicitação (BPAI) do exame pleiteado.
3. Não se trata de **urgência médica**, de acordo com a definição de urgência e emergência pelo CFM (Conselho Regional de Medicina).
4. Em conclusão, este NAT entende que o exame é padronizado pelo SUS e está indicado para a confirmação do diagnóstico e aconselhamento genético do Requerente, assim como de seus familiares. Não se trata de urgência médica (agravo agudo). A responsabilidade pela disponibilização do exame é do Gestor Estadual (SESA), que deverá disponibilizá-lo em um prazo que respeite o princípio da razoabilidade. Cabe ao Município acompanhar a tramitação até que seja efetivamente agendado e fornecer ao Requerente informações concretas sobre a tramitação.

[REDACTED]

[REDACTED]

REFERÊNCIAS

MALAUQUIAS, Alexandra C. et al. Síndrome de Noonan: do fenótipo à terapêutica com hormônio de crescimento. **Arq Bras Endocrinol Metab**, São Paulo, v. 52, n. 5, p. 800-808, July 2008. Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302008000500012&lng=en&nrm=iso>. access on 22 Jan.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

2019. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-27302008000500012>.

MOTA, Érica Regina et al . Alterações comportamentais na Síndrome de Noonan: dados preliminares brasileiros. **rev.latinoam.psicol.**, Bogotá, v. 42, n. 1, p. 87-95, jan. 2010. Disponível em <http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-05342010000100008&lng=pt&nrm=iso>. acessos em 22 jan. 2019.