



## Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

### PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 1117/2019

Vitória, 23 de julho de 2019

Processo de nº [REDACTED]  
impetrado por [REDACTED]  
[REDACTED] em favor de [REDACTED]  
[REDACTED]

O presente parecer visa atender solicitação de informações técnicas da 3ª Vara de Família de Nova Venécia, requeridas pelo MM. Juiz de Direito Dr. Thiago de Albuquerque Sampaio Franco, sobre o procedimento: **consultas médicas especializadas para paciente com Síndrome de Beckwith-Wiedemann.**

#### I -RELATÓRIO

1. De acordo com os fatos relatados na Inicial, o menor assistido pelo MPES [REDACTED] [REDACTED] 3 anos de idade, a seguir designado simplesmente como Assistido, é portador da Síndrome de Beckwith-Wiedemann, e está necessitando de consultas nas seguintes especialidades médicas: geneticista, nefrologista pediátrico e neurologista pediátrico; que está em tratamento em Vitória desde novembro de 2017; que necessitaria de avaliações trimestrais; que as últimas consultas ocorreram em agosto de 2018, e não consegue novos agendamentos sob alegação de alta demanda; que a síndrome pode evoluir para crescimento de órgãos e até câncer; diante do



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

exposto, o MPES foi procurado, de onde foi proposta a presente ação judicial.

2. Às fls. 13, laudo emitido em 28/3/2018 por Dra. Luana Contadini, médica pediatra do Hospital Maternidade São José, descrevendo que o Assistido tem diagnóstico de Síndrome de Beckwith-Wiedemann, macrocrania, macroglossia, atraso neuropsicomotor, hepatomegalia, esplenomegalia, alteração renal, dilatação de ventrículo cerebral, com indicação para acompanhamento em APAE, fonoaudiologia, fisioterapia, neurologia pediátrica, nefrologia pediátrica e genética clínica.
3. Às fls. 14, laudo de uretrocistografia miccional realizada em 25/10/2017, mostrando refluxo vesicoureteral grau III à direita e resíduo pós-miccional moderado.
4. Às fls. 15, laudo de ultrassonografia abdominal total realizada em 28/12/2018, mostrando aumento volumétrico do fígado e dos rins.
5. Às fls. 18 e 19, laudo de estudo cintilográfico renal estático (DMSA) e dinâmico (DTPA), mostrando estudo cintilográfico renal estático dentro dos padrões de normalidade, e dinâmico do rim direito com discreta estase urinária no sistema coletor, porém não configurando padrão obstrutivo, e rim esquerdo com dinâmica excretora normal.
6. Às fls. 29, Ofício da SEMUS de Nova Venécia em resposta ao MPES, em 06/5/2019, em síntese (textual): “...informamos que o setor de Regulação é responsável pelo primeiro agendamento das consultas em Genética e Nefrologia Pediátrica, que o paciente ██████████ realizou na data de 01/11/2017 e 15/08/2016 respectivamente.....Após o paciente consultar, seu retorno não é mais feito via SISREG, isto é, não é pela regulação. Para a consulta em Neurologia Pediátrica, o paciente foi na data de 17/10/2016, após esta data o responsável pelo paciente deixou nova requisição a qual foi inserida na data de 21/02/2019 no SISREG e aguardando ser agendado pelo estado.”



## Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

---

### 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 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.

### PATOLOGIA

1. **A Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW)** é um transtorno de crescimento caracterizado por macrossomia (tamanho corporal grande), macroglossia, visceromegalia, tumores embrionais (ex., tumor de Wilms, hepatoblastoma, neuroblastoma, rabdomiossarcoma), onfalocele, hipoglicemia neonatal, dobras/orifícios nos ouvidos, citomegalia adrenocortical e anomalias renais.



## Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

---

2. A SBW afeta cerca de 1 em cada 12.000 nascidos vivos no mundo. As causas genéticas da BWS são complexas e geralmente resultam de regulação anormal de genes na região do cromossomo 11. Ao menos 50% dos casos resultam do processo de metilação, o qual é uma reação química que liga pequenas moléculas do grupo metil a certos segmentos de DNA. Nos genes em que ocorre *imprinting*, metilação é uma das formas que o gene do pai ou da mãe é marcado durante a formação do óvulo e esperma. BWS é geralmente associada com alterações nas regiões do cromossomo 11 chamadas de regiões de controle de *imprinting* -ICRs, que controlam a metilação de diversos genes envolvidos no crescimento normal, incluindo CDKN1C, H19, IGF2 e KCNQ1OT1. Alterações na metilação interrompem a regulação desses genes, levando a macrosomia e outras características da síndrome
3. Geralmente, o diagnóstico é suportado pela presença de pelo menos 3 achados clínicos característicos, mas o desenvolvimento do tumor embrionário pode ocorrer com apresentações mais leves. **Os testes moleculares positivos podem confirmar o diagnóstico, mas um resultado negativo não exclui SBW.** Os diagnósticos diferenciais incluem as síndromes de Simpson-Golabi-Behmel, Costello, Perlman e Sotos e mucopolissacaridose tipo VI.

### DO PLEITO

1. Consultas com as especialidades médicas:
  - Neurologia Pediátrica
  - Nefrologia Pediátrica
  - Genética Clínica



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

---

### **III – DISCUSSÃO E CONCLUSÃO**

1. As informações médicas que constam nos autos são compatíveis com o diagnóstico de Síndrome de Beckwith-Wiedemann.
  
2. O que se espera da avaliação genética:
  - Se o quadro clínico do assistido é o suficiente para o diagnóstico conclusivo de Síndrome de Beckwith-Wiedemann; OU
  - Se o quadro clínico não é conclusivo de Síndrome de Beckwith-Wiedemann, e portanto sendo mandatório realizar testes genéticos/moleculares;
  - a) Se for mandatório realizar testes, pede-se que sejam especificados denominações e códigos SUS, e locais habilitados para realização dos mesmos;
  - b) No caso de ser conclusivo o diagnóstico da Síndrome de Beckwith-Wiedemann, mesmo sem testes genéticos, se há algum tratamento específico, e, se não há tratamento específico, qual seria a necessidade de o Assistido manter retornos ao consultório de Genética.
  
3. O que se espera da avaliação em Neurologia Pediátrica:
  - Determinação anatômica e funcional das lesões neurológicas;
  - Prescrição de medicamentos, se for o caso;
  - Determinação da periodicidade de retornos em Neurologia Pediátrica;
  - Especificação da intensidade de fonoaudiologia, fisioterapia, etc.;
  - Entre outras determinações.
  
4. O que se espera da avaliação em Nefrologia Pediátrica:
  - Este NAT considera que o problema atual é mais urológico (refluxo da bexiga para o ureter) do que nefrológico;
  - Nefrologista pediátrico deverá definir se o Assistido está com a função renal



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

preservada e se necessita manter retornos em Nefrologia ou se deverá ser em Urologia  
Pediátrica;

- Outras determinações.
5. Em conclusão, este NAT considera que as consultas eletivas aqui pleiteadas devem ser agendadas, e que em cada consulta seja emitido um relatório específico contendo as informações que os médicos julgarem pertinentes e necessárias, assim como as respostas aos quesitos formulados logo acima, em 2, 3 e 4.

[Redacted signature block]

[Redacted signature block]