



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo

PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 1293/2019

Vitória, 15 de agosto de 2019.

Processo nº [REDACTED]
impetrado por [REDACTED]
[REDACTED] representada por [REDACTED]
[REDACTED].

O presente Parecer Técnico visa atender à solicitação de informações técnicas da 2º Juizado Especial Cível da Comarca de São Mateus- ES, requeridas pelo MM. Juiz de Direito, Dr. Alcenir José Demo, sobre o procedimento: **Sequenciamento Completo Exoma**.

I -RELATÓRIO

1. De acordo com os fatos relatados na Inicial, o Requerente de 02 e 08 meses é filho de casal consanguíneo (primos) e aos 06 (seis) meses de idade, seus pais notaram um atraso no seu desenvolvimento motor. Então os pais começaram a buscar ajuda de médicos especializados para descobrir o motivo de tal atraso em seu desenvolvimento. Sendo assim, realizaram inúmeros exames, tratamentos clínicos, tratamentos fisioterápicos, com a intenção de solucionar uma possível doença, ainda não comprovada, em tese. O Requerente realizou o exame SNP Array 750k demonstrou inúmeras áreas de perda de heterozigoticidade, nos cromossomos 1,2,3,4,7,8, e 12. Então o médico geneticista solicita em caráter de urgência, o exame, sequenciamento completo do exoma: DNA nuclear.
2. Às fls. 16 consta laudo médico, datado de 23/03/2019, assinado pelo médico geneticista, Dr. Dr. Hector Yuri Conti Wanderley - CRM - ES 8162, solicitando o



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

exame Sequenciamento Completo do Exoma: DNA Nuclear (análise completa dos éxons de todos os genes nucleares catalogados). Informa ainda que o Requerente é filho de casal consanguíneo. Pais são primos (bisavó paterna de João Vitor é irmã da avó materna de João Vitor). Aos 6 meses notaram atraso no desenvolvimento motor. Nasceu com 3105 gramas, CN: 50 cm, PC: 33 cm. SNP Array 7soK demonstrou inúmeras áreas de perda de heterozigosidade, nos cromossomos 1, 2,3,4, 5,7, 8 e 12.

Ao exame físico:

- a) Desproporção craniofacial, lembrando macrocefalia, mas não confirmada pela medida
- b) Longilíneo, mas estatura dentro da normalidade superior
- c) Atraso no desenvolvimento neuromotor e na fala
- d) Fenda palpebral amplas
- e) Orelhas protusas
- f) Escoliose
- g) Fetal finger pads
- h) Hiper mobilidade articular, em especial nas mãos
- i) Pés planos
- j) Criptorquidia unilateral

Impressão: Doença monogênica levando ao quadro clínico do paciente, o exoma é o exame com melhor custo-benefício para definição diagnóstica e a aconselhamento genético do casal.

3. Às fls. 17 e 18 consta laudo do exame de SNP-Array, datado de 27/12/2017, com a conclusão: Trata-se de uma amostra do sexo masculino e não foram identificadas variações no número de cópias que sejam reconhecidamente patogênicas e detectáveis pela metodologia na amostra estudada. Entretanto, a amostra apresentou várias regiões ao longo do genoma com perda de Heterozigosidade, conforme relação das regiões acima, o que é muito comum e ocorre com maior frequência em filhos de casais consanguíneos. As regiões com perda de heterozigosidade auxiliam a detectar o aumento de risco para uma doença genética com padrão de herança recessiva e também podem sugerir uma dissomia uniparental. Não se pode excluir a presença de qualquer outra alteração, patogênica ou não, presente em regiões gênicas não estudadas pelo presente teste. A classificação e



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

interpretação das variantes identificadas neste teste refletem o estado atual de entendimento científico no momento da emissão do resultado. Em alguns casos, a classificação e interpretação de tais variantes podem mudar conforme novas informações científicas se tornem disponíveis. A interpretação do resultado deste exame com finalidade diagnóstica ou prognóstica depende da avaliação conjunta dos dados clínicos e história do paciente.

4. Às fls. 20 consta laudo de exame de cariótipo, datado de 17/07/2017, informando que a amostra analisada apresenta 46 XY, inv (9) (p12q13), informa ainda que foi a inversão da heterocromatina do cromossomo 9 é uma variante encontrada na população normal.
5. Às fls. 22 consta laudo médico, datado de 01/03/2018, informando que o Requerente com um ano e dois meses, com atraso no desenvolvimento, principalmente motor, com quadro de hipotonia muscular generalizada associada a hiperelasticidade e frouxidão ligamentar, de diagnóstico etiológico ainda indefinido, aguardando conclusão de exames complementares para elucidação. Recomendando que realize estímulos musculares através de programa de reabilitação fisioterápica com cinesioterapia entendendo que a hidroterapia assistida seja a modalidade de tratamento mais adequada ao seu quadro, assinado pelo médico ortopedista e traumatologista, Dr. Humberto Alexandre Taquete, CRM ES 6980.
6. Às fls. 23 e 24 consta laudo de estudo eletroneuromiográfico de membros superiores e inferiores, datado de 17/11/2017, porém não consta o nome do paciente no laudo.

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



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

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.

DA PATOLOGIA

1. O desenvolvimento infantil pode ser definido como um processo multidimensional e integral, que se inicia com a concepção e que engloba o crescimento físico, a maturação neurológica, o desenvolvimento comportamental, sensorial, cognitivo e de linguagem, assim como as relações socioafetiva. É necessário o conhecimento do desenvolvimento infantil típico, que servirá de base para comparação com alterações e doenças relacionadas.
2. As mudanças durante o primeiro ano de vida são as mais importantes modificações, nas quais se processam os maiores saltos evolutivos em curtos períodos de tempo. Mesmo com toda a variabilidade, o desenvolvimento motor da criança respeita uma sequência de eventos: a criança, passo a passo, eleva seu corpo contra a gravidade, através do controle corporal progressivo adquirido com a maturação cerebral e aprendizagem dos movimentos.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

3. Entre as condições biológicas de risco para o desenvolvimento infantil estão: prematuridade, asfixia perinatal, hemorragia periventricular, displasia broncopulmonar, distúrbios bioquímicos 13 do sangue (hipoglicemia, policitemia e hiperbilirrubinemia), malformações congênitas, infecções congênitas ou perinatais (Zika, Toxoplasmose, Sífilis, Rubéola, Herpes, HIV, Citomegalovírus) restrição ao crescimento uterino e mães usuárias de drogas.

DO TRATAMENTO

1. Formiga, Pedrazzani e Tudela (2010) ressalta que a intervenção precoce em bebês de risco possui importante significado no sentido de fortalecer e/ou formar novas conexões neuronais.
2. A criança com atraso no desenvolvimento deve fazer sessões de **fisioterapia**, psicomotricidade e terapia ocupacional todas as semanas até conseguir alcançar os objetivos que podem ser sentar, andar, comer sozinho, ser capaz de manter sua higiene pessoal. Nas consultas são realizados vários exercícios, de forma lúdica, para ajudar a fortalecer os músculos, corrigir a postura, estimular a visão, e tratar dos reflexos e bloqueios, além de contraturas e deformidades.

DO PLEITO

1. **Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases (02.02.10.011-1):** 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.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

III- DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

1. No presente caso, o Requerente de 02 anos e 08 meses é filho de casal consanguíneo (primos) Aos 6 meses notaram atraso no desenvolvimento motor. Apresenta ao exame físico desproporção craniofacial, atraso no desenvolvimento neuromotor e na fala, fenda palpebral amplas, orelhas protusas, escoliose, hipermobilidade articular, em especial nas mãos, pés planos e criptorquidia unilateral, realizou exame de cariótipo e SNP Array 7soK, inconclusivo.
2. Não consta nos autos documento comprobatório da solicitação administrativa prévia do exame (SISREG - Sistema Nacional de Regulação) ou documento que comprove a negativa de fornecimento por parte dos entes federados (Município e Estado), nem mesmo relato do Requerente. Foi anexado aos autos apenas a solicitação do exame.
3. Não foi possível consultarmos o portal do SUS (<https://portalsus.es.gov.br/>) na presente data para verificarmos se a solicitação está cadastrada no sistema, visto que o “Portal SUS está passando por atualização de dados emitidos pelo Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DataSUS). O serviço será reestabelecido em breve.”. É importante informar que apenas a solicitação não é suficiente para que o Requerente tenha acesso ao exame, é necessário que seja solicitado por médico credenciado ao SUS e posteriormente seja cadastrado no SISREG, sistema que organiza e controla o fluxo de acesso aos serviços de saúde e otimiza a utilização dos recursos assistenciais, visando a humanização no atendimento, caso contrário o sistema não o identifica e não o coloca na fila. E cabe ao Município fazê-lo, independente se existe profissional/serviço regulado.
4. Em conclusão, este NAT entende que o exame é padronizado pelo SUS e está indicado para conclusão do diagnóstico do Requerente. Porém é importante informar que para o exame ser cadastrado no SISREG, a solicitação deve ser realizada por médico credenciado ao SUS, o que não é o caso. Sendo assim sugerimos que seja disponibilizada uma consulta avaliativa com médico geneticista do SUS e após a consulta, caso o es-



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

pecialista indique a realização do exame, este seja cadastrado no SISREG pelo Município. Cabe a SESA (Secretaria de Estado da Saúde) disponibilizar a consulta, e o exame, caso seja indicado e em um prazo que respeite o princípio da razoabilidade. Mesmo que não seja do Município a responsabilidade pela disponibilização do exame, ele deverá acompanhar a tramitação até que a consulta e o exame sejam efetivamente agendados e informar ao Requerente.

5. Não se trata de **urgência médica**, de acordo com a definição de urgência e emergência pelo CFM (Conselho federal de Medicina), mas há que considerar o Enunciado nº 93 da I, II E III Jornadas de Direito da Saúde do Conselho Nacional de Justiça, que diz:

“Nas demandas de usuários do Sistema Único de Saúde – SUS por acesso a ações e serviços de saúde eletivos previstos nas políticas públicas, considera-se excessiva a espera do paciente por tempo superior a **100 (cem) dias para consultas e exames**, e de **180 (cento e oitenta) dias para cirurgias e tratamentos**”.
(grifo nosso)

[Redigido]

[Redigido]