



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo

PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 1.503/2019

Vitória, 24 de setembro de 2019.

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

O presente Parecer Técnico visa a atender solicitação de informações técnicas pelo 1º Juizado Especial Criminal e Fazenda Pública de Vitória - ES, requeridas pela MM. Juíza de Direito Dra. Nilda Márcia de A. Araújo, sobre o procedimento: **Sequenciamento Completo Exoma**.

I -RELATÓRIO

1. De acordo com os fatos relatados na Inicial, a Requerente de 23 anos, apresenta quadro de retardo mental e realiza acompanhamento de seu quadro de saúde desde que nasceu, inicialmente no Hospital Infantil, posteriormente frequentou a APAE (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) e há aproximadamente 04 anos tem feito tratamento neurológico na HUCAM (Hospital Universitário Cassiano Antônio de Moraes). Até o presente momento os médicos não conseguiram definir precisamente o diagnóstico da Requerente, assim não consegue determinar o diagnóstico mais adequado. Foi solicitado pelo médico assistente a realização do exame de sequenciamento completo do exoma. Informa que a Requerente já realizou outros exames genéticos (cariótipo, sequenciamento do gene MECP2) e de imagem (ressonância magnética), entretanto não foi possível identificar corretamente a enfermidade. Informa ainda que o Núcleo Especial de Regulação de consultas e exame da Secretaria de Estado da Saúde informou que não há prestador para realizar



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

o procedimento.

2. Às fls. 12 consta laudo médico, datado de 11/07/2019, em papel timbrado da HUCAM, informando que a Requerente é acompanhada na HUCAM e apresenta retardo mental grave com importante alteração comportamental. Informa ainda que a Requerente já realizou outros exames genéticos (cariótipo, sequenciamento do gene MECP2) e de imagem (ressonância magnética), entretanto não foi possível identificar a etiologia da enfermidade e solicita sequenciamento completo do exoma, assinado pelo médico neurologista, Dr. Raphael Doyle Maia, CRM ES 9663.
3. Às fls. 13 consta mensagem eletrônica da regulação da Região Metropolitana, para Central de Regulação de Vitória, datado de 21/08/2019, informando que no momento não há prestador para realizar o procedimento via SISREG.

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 Portaria SCTIE nº. 18, de 27 de março de 2019**, torna pública a decisão de incorporar o sequenciamento completo do exoma para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada no âmbito do Sistema Único de Saúde



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

– SUS.

3. 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 **retardo mental (RM)** é um dos transtornos neuropsiquiátricos mais comuns em crianças e adolescentes. A taxa de prevalência tradicionalmente citada é de 1% da população jovem¹, porém alguns autores mencionam taxas de 2 a 3%, e há estimativas de até 10%. Há um consenso de que o RM é mais comum no sexo masculino, um achado atribuído às numerosas mutações dos genes encontrados no cromossomo X. A razão entre os sexos masculino e feminino é de 1,3 a 1,9 para 13. As crianças acometidas muitas vezes se apresentam ao pediatra geral com queixa de atraso na fala/linguagem, alteração do comportamento, ou baixo rendimento escolar.
2. O diagnóstico de RM é definido com base em três critérios: início do quadro clínico antes de 18 anos de idade; função intelectual significativamente abaixo da média, demonstrada por um quociente de inteligência (QI) igual ou menor que 70; e deficiência nas habilidades adaptativas em pelo menos duas das seguintes áreas: comunicação, autocuidados, habilidades sociais/interpessoais, auto-orientação, rendimento escolar, trabalho, lazer, saúde e segurança.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

DO TRATAMENTO

1. A grande maioria das causas de retardo mental não tem cura disponível, porém a definição da causa frequentemente ajuda a família a compreender o prognóstico e a estimar o risco de recorrência. A este respeito, um diagnóstico preciso é inestimável para o aconselhamento genético do paciente e da sua família, pois às vezes é possível antecipar futuros problemas médicos. Por exemplo, 21% das mulheres portadoras da pré-mutação da síndrome do X-frágil apresentarão insuficiência ovariana prematura. O fato de uma determinada etiologia do RM não ter cura não impede o pediatra de fazer um grande trabalho, promovendo o bem-estar e a qualidade de vida das crianças acometidas, indicando programas de estimulação precoce, tratando os distúrbios associados e atuando como defensor dos direitos dos pacientes na comunidade. Por exemplo, quando o transtorno de déficit de atenção/hiperatividade está associado ao RM, o uso de metilfenidato pode melhorar a atenção e o comportamento das crianças, embora não melhore o aprendizado.
2. Outro distúrbio comumente associado ao RM é a epilepsia, e aqui se deve dar atenção especial aos efeitos adversos cognitivos e comportamentais em potencial na escolha das drogas antiepiléticas. O pediatra também deve ter em mente que as crianças e os adolescentes com RM constituem um grupo de alto risco para maus-tratos infantis

DO PLEITO

1. **Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 2- deficiência intelectual (código: 030101020-0):** consiste na avaliação clínica por médico especialista e investigação laboratorial referente ao eixo de doenças raras genéticas que cursam com uma deficiência intelectual.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

III- DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

1. No presente caso, a Requerente de 23 anos, apresenta quadro de retardo mental e até o momento os médicos não conseguiram definir precisamente o seu diagnóstico e foi solicitado pelo médico assistente a realização do exame de sequenciamento completo do exoma.
2. Não consta nos autos documento comprobatório da solicitação administrativa prévia do exame (SISREG - Sistema Nacional de Regulação), porém há evidências que comprove a negativa de fornecimento por parte do Estado. 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 o encaminhamento não é suficiente para que a Requerente tenha acesso ao procedimento pleiteado, é necessário que esteja 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.
3. 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:

“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**



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

exames, e de 180 (cento e oitenta) dias para cirurgias e tratamentos”.
(grifo nosso)

4. Em conclusão, este Núcleo entende que o exame é padronizado pelo SUS e está indicado para conclusão do diagnóstico da Requerente. Não há evidências de que o exame pleiteado esteja cadastrado no SISREG. Cabe a SESA disponibilizá-lo, em prazo que respeite o princípio da razoabilidade. Mesmo que não seja do Município a responsabilidade pela disponibilização do exame, ele deverá cadastrá-lo no sistema SISREG, independente se há ou não prestador regulado, caso ainda não tenha sido, e acompanhar a tramitação até que o exame seja efetivamente agendado e informar a Requerente.

[REDACTED]

[REDACTED]

REFERÊNCIAS

ROTTA, NT. Paralisia cerebral, novas perspectivas terapêuticas. J. Pediatr. (Rio J.) vol.78 suppl.1 Porto Alegre July/Aug. 2002. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572002000700008

JR, Juan Clinton Llerena et al . Investigação do retardo mental e doenças genéticas a partir de um estudo transversal em escolas do Estado do Rio de Janeiro. **Inf. Epidemiol. Sus**, Brasília, v. 9, n. 4, p. 251-262, dez. 2000. Disponível em <http://scielo.iec.gov.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-16732000000400004&lng=pt&nrm=iso>. acessos em 24 set. 2019. <http://dx.doi.org/10.5123/S0104-16732000000400004>.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

Sequenciamento completo do exoma para investigação etiológica de deficiência intelectual de causa indeterminada, Relatório de Recomendação, CONITEC (Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sus), março/2019.