



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo

PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 0473/2019

Vitória, 25 de março de 2019.

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

O presente Parecer Técnico visa a atender solicitação de informações técnicas requeridas pela Vara Única de Boa Esperança- ES sobre o procedimento: **Sequenciamento Completo Exoma**.

I -RELATÓRIO

1. De acordo com os fatos relatados na inicial, o Requerente de 02 anos e 09 meses de idade, e desde seu nascimento apresenta sintomas/sinais como "desnutrição, fronte proeminente, fundos palpebrais com obliquidade superior". com hipótese diagnóstica de "acidose tubular mista com nefrocalcinose e raquitismo. Embora tenha passado por vários médicos e realizado inúmeros exames, o Requerente ainda não obteve um diagnóstico preciso, que permita um prognóstico e a realização de tratamento adequado, portanto foi solicitado o exame de sequenciamento completo de exoma.
2. Às fls 15 consta laudo médico, datado de 31/10/2018, informando que o Requerente de 2 anos 4 meses, com quadro de déficit de ganho pondero estatural desde 2 meses de vida associado a poliúria e polidipsia. Em março/2017 esteve internado no Hospital Universitário Cassiano Antônio Moraes (HUCAM) para investigação diagnóstica onde foi detectado Acidose metabólica grave, com AG sérico normal e hipercloremia, com achados compatíveis de Síndrome de Fanconi, com disfunção



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

renal, raquitismo provavelmente secundário ao quadro de acidose e nefrocalcinose bilateral. Na investigação foi descartado Cistinose Nefropática e não fechou nenhum Erro Inato de Metabolismo. Tem ainda atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor com Ultrassom transfontanela mostrando ectasia dos ventrículos laterais mas com Ressonância Nuclear Magnética de encéfalo normal. Não tem história familiar para doenças renais nem metabólicas e pais não são consanguíneos. Por se tratar de caso de acidose tubular renal grave, com manifestação muito heterogênea da doença que não se encaixe em um grupo específico de tubulopatia se faz necessário o estudo genético do paciente (Exoma).

3. Às fls 16 consta laudo ambulatorial individualizado – BPAI, solicitando o exame de exoma, com hipótese diagnóstico de acidose tubular mista, nefrocalcinose e raquitismo grave. Ao exame físico constatou-se, desnutrição, fonte proeminente, fenda palpebrais com obliquidade superior.
4. Às fls não numeradas, contas receituário de inúmeros medicamentos, datado de 12/09/2018, assinado pela médica nefrologista, Dra. Patricia Meirelles, CRM ES 7418.
5. Às fls 18 consta laudo médico, datado de 17/09/2017, informando que o Requerente de 1 ano e 3 meses com quadro de déficit de ganho pondero estatura I observado desde 2 meses de vida associado a poliúria e polidipsia, Em março/2017 esteve internado no Hospital Universitário Cassiano Antônio Moraes (HUCAM) por 28 dias para investigação diagnóstica onde foi detectado acidose metabólica grave, com AG sérico normal e hiperclôremia com achados compatíveis de Síndrome de Fanconi, com disfunção renal, raquitismo provavelmente secundário ao quadro de acidose e nefrocalcinose bilateral. Na investigação foi descartado Cistinose nefropática e não fechou nenhum Erro inato de metabolismo. Tem ainda um atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor com USTF mostrando leve ectasia dos ventrículos laterais mas com Ressonância Nuclear magnética normal. Não tem história familiar para doenças renais nem metabólicas e pais são jovens não consanguíneos. Por se tratar de caso de acidose tubular renal grave, com



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

manifestação muito heterogênea da doença que não se encaixe em um grupo específico de tubulopatia se faz necessário o estudo genético do paciente (Exoma).

6. Às fls 20 e 21 consta relatório de consulta ambulatorial, datada de 22/05/2017, com as principais informações:

a) dificuldade de ganho pondero estatural grave desde 4 meses de vida e Poliúria e Polidipsia;

b) Hipouricemia, Hipomagnesemia, Hipocalcemia, Hipofosfatemia.

c) Disfunção renal melhorada.

d) Fosfatase Alcalina muito elevada, PTH (Paratormônio) elevado, rarefação óssea difusa, raquitismo hipofosfatêmico.

e) Hipercalciúria, Hiperfosfaturia, Hiperuricosúria, Glicosúria, Cetonúria, proteinúria (tubular) - Beta 2 microglobulina aumentada, Cistina na urina negativa, Magnesiúria normal, Citraturia normal.

f) EAS com pH normal em vigência de acidose e depois pH alcalino com melhora da acidemia 1 AGU positivo Nefrocalcinose bilateral.

g) Pais não consanguíneos.

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



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

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. Este item não será abordado pois se trata de investigação diagnóstica

DO TRATAMENTO

1. Este item não será abordado pois se trata de investigação diagnóstica.

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.

III- DISCUSSÃO E CONCLUSÃO



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo

[Redacted]

[Redacted]

[Redacted]