



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo

PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 0261/2019

Vitória, 12 de fevereiro de 2019

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

O presente Parecer Técnico atende solicitação de informações técnicas pela 1ª Vara Especializada da Infância e da Juventude de Linhares – ES, requeridas pela MM. Juiz de Direito Dr. Dr. Gideon Drescher, sobre o procedimento: **Cariótipo**.

I -RELATÓRIO

1. De acordo com a Petição Inicial, o Requerente de 1 ano e 11 meses é portador de Síndrome de Down e anóxia perinatal, que tem como característica retardo no desenvolvimento motor, cognitivo, dificuldade na fala e compreensão entre outros sintomas.
2. Às fls 08 consta certidão de recusa de atendimento para usuário do SUS, da Secretaria Municipal de Saúde de Linhares/ES de 12/09/2018, informando que o exame pleiteado não está contemplado no convênio com o consórcio Público da Região Polinorte.
3. Às fls 09 consta o laudo ambulatorial individualizado – BPAI datado de 28/08/2017, solicitando o exame Cariótipo, informando que a hipótese diagnóstica e resumo do exame físico do Requerente é Síndrome de Down, assinado pela médica Geneticista,



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

Dra. Maria do Carmo de Souza Rodrigues, CRM ES 2366.

4. Às fls 10 consta Formulário para Pedido Judicial em Saúde, datado de 12/11/2018, informando que o Requerente é portador de Síndrome de Down e anóxia perinatal, que apresenta retardo no desenvolvimento motor, cognitivo, dificuldade na fala e compreensão, e que o retardo no diagnóstico da demais moléstia que compõem a síndrome de Down, assinado pela médica Pediatra, Dra. Maura Capila Gimenes, CRM ES 13148.

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



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

médico imediato.

DA PATOLOGIA

1. A **Síndrome de Down (SD)** ou trissomia do 21 é uma condição humana geneticamente determinada, é a alteração cromossômica (cromossomopatia) mais comum em humanos e a principal causa de deficiência intelectual na população. A SD é um modo de estar no mundo que demonstra a diversidade humana. A presença do cromossomo 21 extra na constituição genética determina características físicas específicas e atraso no desenvolvimento. Sabe-se que as pessoas com SD quando atendidas e estimuladas adequadamente, têm potencial para uma vida saudável e plena inclusão social. No Brasil nasce uma criança com SD a cada 600 e 800 nascimentos, independente de etnia, gênero ou classe social.
2. O diagnóstico clínico pode ser realizado nas primeiras horas de vida da criança pelas suas características físicas (fenótipicas) e, posteriormente, confirmado por **análises citogenéticas do cariótipo de células em metáfase**. O diagnóstico clínico de SD baseia-se no reconhecimento de características físicas. Quanto mais características específicas da SD forem identificadas aumenta-se a segurança do diagnóstico clínico. Os portadores da SD podem apresentar: hipotonia, baixa estatura, hiperflexibilidade das articulações, mãos pequenas e largas com prega palmar única, face larga e achatada, olhos distantes um do outro, nariz pequeno com base nasal achatada, baixa implantação das orelhas, língua projetada para fora da boca, palato ogival, cardiopatia congênita, genitais hipodesenvolvidos, excesso de pele na nuca, cabelo liso e ralo. Entretanto, nem todos os portadores desta síndrome apresentam estes fenótipos; a deficiência mental é a única característica presente em todos os casos. A identificação dos sujeitos afetados, já ao nascimento, possibilita a intervenção precoce, estendida a todos os familiares envolvidos.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

3. Além das manifestações referidas, o indivíduo com SD manifesta comprometimento no desenvolvimento da linguagem, que se mostra mais lenta, é neste domínio que a criança acometida apresenta os maiores atrasos, havendo, assim, necessidade de um trabalho de estimulação precoce.
4. O cariótipo não é obrigatório para o diagnóstico da SD, mas é fundamental para orientar o aconselhamento genético da família. Tendo em vista que somente o exame do cariótipo determina a forma casual ou herdada, ou seja, uma trissomia simples, mosaico ou uma trissomia por translocação. O resultado do cariótipo (genótipo) não determina as características físicas (fenótipo) e o desenvolvimento da pessoa com SD.

DO TRATAMENTO

1. Não existe cura para a SD, mas é importante salientar que existe tratamento e que ele é fundamental para que a pessoa com SD possa conquistar maior autonomia e qualidade de vida no futuro. Discutir com os pais a etiologia é importante no sentido de diminuir dúvidas e sentimentos de culpa. Discutir com os pais a etiologia é importante no sentido de diminuir dúvidas e sentimentos de culpa.
2. Enfatizar que o cuidado com o bebê e com a criança será compartilhado entre a família e a equipe multiprofissional, e que a família não estará sozinha e sem apoio neste processo.

DO PLEITO

1. **Determinação de cariótipo em sangue periférico (c/ técnica de bandas) - 02.02.10.003-0:** Consiste na análise de sangue periférico, bloqueadas na metáfase, seguida de coloração específica, para identificação dos cromossomos e de suas diferentes regiões, tendo por base sua morfologia e tamanho e a presença de bandas,



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

que são características de cada par, permitindo a detecção de aberrações numéricas e estruturais, equilibradas ou não equilibradas.

2. Por está classificado no Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos do SUS (SIGTAP) como de média complexidade, a responsabilidade é do gestor Estadual.

III – DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

1. As informações contidas nos autos são bastantes escassas, o que dificulta o parecer deste NAT. O documento que solicita o exame somente informa que o paciente é portador de Síndrome de Down.
2. Não se trata de **urgência médica**, de acordo com a definição de urgência e emergência pelo CFM (Conselho federal de Medicina).
3. Após consultar o portal do SUS (<https://portalsus.es.gov.br/>), não identificamos cadastro da solicitação do exame pleiteado no SISREG (Sistema Nacional de Regulação).
4. Considerando que o exame de cariótipo não é obrigatório para o diagnóstico de Síndrome de Down; considerando que o resultado do cariótipo (genótipo) não determina as características físicas (fenótipo) e o desenvolvimento da pessoa com SD; considerando que o exame de cariótipo é considerado fundamental para orientar o aconselhamento genético da família, tendo em vista que somente o exame do cariótipo determina a forma casual ou herdada, ou seja, uma trissomia simples, mosaico ou uma trissomia por translocação; considerando que as outras patologias associadas a Síndrome de Down não são diagnosticadas por esse exame; este NAT



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

entende que as informações contidas na solicitação do exame são escassas para que se possa emitir um Parecer conclusivo a respeito do exame pleiteado.

5. Nos colocamos a disposição para maiores esclarecimentos que se fizerem necessários.

[REDACTED]

[REDACTED]

REFERENCIAS

LUIZ, Flávia Mendonça Rosa e et al. A inclusão da criança com Síndrome de Down na rede regular de ensino: desafios e possibilidades. **Rev. bras. educ. espec.**, Marília, v. 14, n. 3, p. 497-508, Dec. 2008. Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-65382008000300011&lng=en&nrm=iso>. access on 12 Feb. 2019. <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-65382008000300011>.

Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down, Ministério da Saúde, 2012, disponível no endereço eletrônico: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_cuidados_sindrome_down.pdf