



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo

PARECER TÉCNICO/NAT/TJES Nº 193/2021

Vitória, 23 de fevereiro de 2021.

Processo n° [REDACTED]
[REDACTED] impetrado por
[REDACTED]
[REDACTED] representado por
[REDACTED]
[REDACTED].

O presente Parecer Técnico visa atender a solicitação de informações técnicas da Vara Única de Mantenópolis – ES, requeridas pelo MM. Juiz de Direito, Dr. João Carlos Lopes Monteiro Lobato Fraga, sobre os procedimentos: **Exame de cariótipo**.

I – RELATÓRIO

1. De acordo com a Inicial, o Requerente, de 02 anos, tem diagnóstico clínico de Síndrome de Down, sendo necessário acompanhamento multidisciplinar incluindo pediatra, fisioterapia, fonoterapia e terapia ocupacional. Solicita o exame de Cariótipo com banda G. Alega que solicitou administrativamente junto a Secretaria Municipal de Saúde.
2. Às páginas 03 consta Relatório de Atendimento Social da Secretaria Municipal de Saúde de Mantenópolis, datado de 14/01/2021, contendo as mesmas informações do item 1.
3. Às páginas 05 consta declaração da Secretaria Municipal de Saúde de Mantenópolis, datado de 14/01/2021, informando que o Requerente procurou o sistema Municipal



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

de regulação, para agendar o exame Cariótipo. E informa ainda que, o exame supracitado não está disponível para solicitação pelos sistemas de Regulação e portanto não é possível atender a demanda do paciente no Município.

4. Às páginas 07 consta solicitação do exame cariótipo com banda G de sangue periférico, datado de 29/11/2018, informando que o Requerente apresenta braquicefalia, fendas palpebrais oblíquas para cima, hipotonia axial, pescoço curto, diástase de reto abdominal, prega palmar única bilateral e aumento da distância entre primeiro e segundo dedos dos pés. Com diagnóstico clínico de Síndrome de Down. Assinado pelo médico geneticista, Dr. Hector Yuri Conti Wanderley, CRM ES 8162.
5. Às páginas 09 se encontra laudo médico, datado 29/11/2018, informando que o Requerente apresenta ao exame físico as mesmas informações do item 4. Informa que ele necessita de acompanhamento multidisciplinar incluindo pediatra, fisioterapia, fonoterapia e terapia ocupacional, assinado pelo médico geneticista, Dr. Hector Yuri Conti Wanderley, CRM ES 8162.

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



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

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. 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 (fenotípicas) e, posteriormente, confirmado por **análises citogenéticas do cariótipo de células em metáfase**. 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



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

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.

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 utilizado 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.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

DO PLEITO

1. **Exame de cariótipo – código SIGTAP (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, que são características de cada par, **permitindo a detecção de aberrações numéricas e estruturais, equilibradas ou não equilibradas.**

III – DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

1. No presente caso, o Requerente, de 02 anos, apresenta diagnóstico clínico de Síndrome de Down e necessita realizar o exame de cariótipo para confirmação laboratorial do diagnóstico.
2. Consta nos documentos enviados a este NAT, comprovação de solicitação administrativa prévia do exame e evidências de negativa de fornecimento por parte Secretaria Municipal de Saúde de Mantenedópolis, informando que o Requerente procurou o sistema Municipal de regulação, para agendar o exame Cariótipo, e que o exame supracitado não está disponível para solicitação pelos sistemas de Regulação.
3. Este NAT conclui que o exame solicitado, exame de cariótipo, é indicado para a confirmação laboratorial de pacientes com diagnóstico clínico de Síndrome de Down, caso do Requerente.
4. Não se trata de urgência ou emergência médicas, de acordo com o conceito do Conselho Federal de Medicina. No entanto, vale ressaltar que o Enunciado nº 93 da I, II E III Jornadas de Direito da Saúde do Conselho Nacional de Justiça, 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



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

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”.



REFERÊNCIAS

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 02 Feb. 2021. <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