



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico

PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 877/2021

Vitória, 03 de agosto de 2021.

Processo n° [REDACTED]
[REDACTED] impetrado por
[REDACTED]
[REDACTED]
em face de [REDACTED]
[REDACTED].

O presente Parecer Técnico visa atender a solicitação de informações técnicas do Juízo de Direito de Pancas – ES, requeridas pelo MM. Juiz de Direito do referido Juizado, sobre os procedimentos: **Exame SNP ARRAY 750K + transporte.**

I – RELATÓRIO

1. De acordo com a Inicial, o Requerente, de 03 anos, tem hipótese diagnóstica de Síndrome genética. É portador de atraso de desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) e dismorfias, com histórico de exame físico epicanto, orelhas de implantação com lóbulos salientes, raiz nasal deprimida e criptorquidia. Vem tendo crises convulsivas, sendo internado em 08/10/2020, por 6 dias, sendo acompanhado por geneticista e neuropediatra. Sua genitora tem buscado a Secretaria Municipal de Saúde para agendar a consulta do menor a realização do exame SNP ARRAY 750 k, porém sem sucesso. O Município informou não possuir prestador para o fornecimento do exame genético. Como a família não possui recursos para realizar o exame, recorre a via judicial.
2. Às fls. 14 consta solicitação do exame SNP ARRAY 750 k, emitido em 14/05/2021 pela Dr^a Terezinha Sarquis Cintra, geneticista, CRM ES 4399, devido atraso DNPM e



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico

dismorfias ao exame físico, epicanto, orelhas de implantação com lóbulos salientes, raiz nasal deprimida, criptorquidia, dentes pequenos, frontal amplo, sobrepeso, estatura normal. Pais não consanguíneos.

3. Às fls. 16 consta resumo de alta, emitido em 14/10/2020 pela Dr^a Ingrid dos Passos Silva, CRM ES 16575, descrevendo pela neuropediatria, como diagnóstico inicial: epilepsia, síndrome genética a definir (dismorfismos faciais e criptorquidia), investigação inicial de SPW negativa. Descreve a crise convulsiva, história de suspeita de microcefalia aos 8 meses de idade, atraso na fala, aprendizado, funções motoras. Sem intercorrências durante a gestação. Vacinação em dia. TC crânio (08/10/20) aumento das tonsilas faríngeas, restante dentro da normalidade. Alterações do exame neurológico: dismorfismos faciais, compreende comandos simples, atraso de linguagem. Alta com medicação e orientação. Solicitado ambulatorialmente alguns exames e acompanhamento com geneticista e neuropediatra
4. Às fls. 17 consta guia de referência e contra referência, sem data, emitida pela Dr^a Ingrid dos Passos Silva, encaminhando para neuropediatria, descrevendo quadro supracitado no item 3.
5. Às fls. 18 apresenta laudo ambulatorial individualizado – BPAI, emitido em 14/10/2020 pela Dr^a Ingrid dos Passos Silva, solicitando ressonância magnética com sedação, devido a crise convulsiva.
6. Às fls. 31 consta despacho, GAMPES 2021.0011.9963-10, emitido em 01/07/2021, descreve que a solicitação da consulta com neurologista pediátrico foi realizado em 24/11/2020 e será liberada a partir do mês de julho. Já a ressonância magnética com sedação foi solicitada no sistema, autorizada pelo regulador, e será agendada. Já foi avaliado pelo geneticista. Quanto ao exame genético não possui prestador público, privado e filantrópico que o forneça. Pelo exame genético existe a necessidade de ajuizamento de ação civil pública.
7. ÀS fls. 41 consta laudo médico em resposta ao OF/PMPA/nº 417/2021, Referência NF/MPES nº 2021.0011.9963-10, indicação do exame genético SNP array 750 K pelo



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico

fato do menor apresentar atraso no desenvolvimento neuropsicomotor associado a sinais dismórficos identificados ao exame físico. Ao exame físico: epicanto, orelhas de implantação com lóbulos salientes, raiz nasal deprimida, criptorquidia, dentes pequenos, frontal amplo, sobrepeso e estatura normal. Realizou exame para síndrome de Prader Willi foi negativa. Pais não consanguíneos, não tem irmãos, 1 prima materna com síndrome de Down. Hipótese diagnóstica Síndrome genética de etiologia não definida. Informa que o exame tem objetivo de definição de etiologia/causa do quadro clínico do menor e proporcionar um manejo do paciente de acordo com necessidades/características à nível de estimulação, acompanhamento médico, nutricional, e aconselhamento genético para seus familiares.

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.



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico

- 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 E DO TRATAMENTO

1. Paciente com sinais e sintomas genéricos, que levam a uma síndrome genética porém não definida. As síndromes genéticas ou doenças genéticas são aquelas cuja origem é encontrada em mutações do material genético (DNA), que fazem com que algumas células parem de desempenhar suas funções corretamente.
2. A ocorrência de uma alteração ou síndrome genética em um filho nunca é esperada por uma família. Tal descoberta implica em diversas mudanças, principalmente para os cuidadores. A intensidade da situação envolve uma repercussão complexa e imprevisível no contexto familiar, principalmente para os pais. Silva e Ramos apontam que a chegada de um novo membro à família produz mudanças relacionadas a fatores emocionais, físicos, comportamentais, sociais e econômicos. Quando ocorre a notícia que a criança possui uma deficiência ou síndrome genética, os pais passam por um período difícil envolvendo fatores emocionais e sociais. De acordo com Brito e Dessen, o impacto sentido pelos pais é intenso, visto que o nascimento do bebê que apresenta uma deficiência torna-se um evento traumático e destruturador, que interrompe o equilíbrio familiar. Tal impacto também diz respeito à qualidade de vida da criança afetada e de suas famílias que podem se deparar com a falta de informação sobre a doença, além do estigma e preconceito que podem ser enfrentados. Segundo Fiamenghi Jr. et al. o nascimento de uma criança com deficiência confronta toda a expectativa dos pais e a família é acometida por uma situação inesperada. Os planos de futuro para essa criança são abdicados e a experiência de parentalidade deve ser



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico

ressignificada. Santos et al. apontam que a notícia de uma malformação traz impacto emocional para a família, considerando um momento marcante para todos os membros. Falkenbach et al. (2008) sinalizam que os pais vivenciam sentimentos de dúvidas e incertezas referentes às primeiras experiências no papel de ser mãe e pai de uma criança com deficiência. Há, ademais, dificuldades em relação aos serviços especializados, sendo necessário percorrer longos itinerários em busca de diagnóstico e tratamento.

3. Pressupõe-se que há maior angústia nos pais ao terem conhecimento que a criança apresenta uma alteração genética, sem conseguir nomeá-la devido à dificuldade de diagnóstico. Além disso, lidam com o fato de uma anomalia genética não ter cura e que, muitas vezes, as dificuldades apresentadas podem ser progressivas e degenerativas, levando à morte do familiar. Por outro lado, segundo Aureliano et al., sabe-se que um tratamento adequado é capaz de melhorar a qualidade de vida da pessoa afetada e reduzir complicações e sintomas
4. Os artigos analisados apontam que a criança com alteração ou síndrome genética gera um impacto para a família. Este impacto acontece no momento em que é transmitido o diagnóstico acarretando problemas relacionados ao âmbito financeiro e no próprio cotidiano da família. Percebe-se que a família encontra dificuldades no que diz respeito à busca pelos serviços especializados e principalmente na falta de preparo dos profissionais de saúde para lidarem com a condição de uma síndrome.
5. Entende-se que este tema se apresenta como um campo amplo para a pesquisa, contribuindo para a promoção da saúde das famílias e desenvolvimento de estratégias terapêuticas. Com isso, defende-se a importância de se efetuar investigações empíricas no campo da Psicologia junto a famílias com familiares com alteração ou síndrome genética.
6. As anomalias cromossômicas estão associadas a um espectro de características clínicas, que incluem principalmente dismorfia facial, deficiência intelectual (DI), microcefalia, retardo do crescimento intrauterino, alterações neuropsiquiátricas e cardiopatias congênitas.



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico

7. A DI caracteriza-se pela inteligência ou capacidade mental abaixo da média, e pela falta de habilidades necessárias para a vida do dia a dia. As pessoas com DI podem aprender novas habilidades, mas de forma mais lenta. Existem vários graus de DI, de leve a profundo. Na população em geral, 2 a 3% das pessoas são portadoras de DI, sendo que anomalias cromossômicas são detectadas em 4 a 28% desses casos, dependendo da seleção dos pacientes e da sensibilidade das técnicas empregadas. No entanto, o uso de metodologias mais recentes evidenciou que 10 a 25% dos casos de DI envolvem rearranjos muito pequenos, subteloméricos ou intersticiais. As consequências clínicas de um rearranjo cromossômico estão geralmente relacionadas com sua localização, seu tamanho, e a quantidade de genes envolvidos e sua função. Pacientes com suspeita de anomalias cromossômicas inicialmente são indicados para a realização do exame cariótipo com bandeamento G, técnica de citogenética convencional. Os cromossomos são analisados microscopicamente em metáfase com resolução de 400 a 550 bandas. Porém, esse nível de resolução não detecta alterações cromossômicas que afetam segmentos menores que 5 Mb. **Em média 15 a 20% dos indivíduos com DI, distúrbios do espectro do autismo e anomalias congênitas múltiplas são diagnosticados pela metodologia de hibridização genômica comparativa em *array*(aCGH) (grifo nosso)**
8. A caracterização do perfil genético por CGH-*array* nos pacientes com deficiência intelectual e dismorfias possibilitou complementar o diagnóstico etiológico, permitindo a realização do aconselhamento genético para as famílias e tratamento específico.
9. A análise cromossômica por microarray é uma técnica que permite a detecção de alterações no número de cópias (deleções e duplicações), em diversas regiões cromossômicas simultaneamente, que podem levar à doenças genéticas. Também permite a detecção de grandes regiões de perda de heterozigose (LOH) e dissomia uniparental (UPD). A metodologia se baseia em hibridação comparativa em microarranjos, utilizando marcadores não polimórficos e SNPs distribuídos ao longo do genoma. Na resolução de 750K, o array apresenta 750.000 marcadores



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico

distribuídos por todo o genoma, possibilitando a detecção de CNVs maiores que 75Kb. O teste é indicado para a investigação etiológica de malformações congênitas, deficiência intelectual, atraso de crescimento, atraso de linguagem, atraso neuropsicomotor, transtorno de espectro autista, genitália ambígua, suspeita de síndromes genéticas, convulsões, abortamentos, cariótipo inconclusivo, dentre outros. A análise por SNP não detecta mosaicismos em baixa frequência (inferiores a 20%), rearranjos cromossômicos equilibrados, a origem de rearranjos cromossômicos, deleções e duplicações menores que a resolução da plataforma utilizada, mutações de ponto, eventos epigenéticos, heterodissomia uniparental, defeitos de imprinting e alterações em regiões de heterocromatina não cobertas na versão de array utilizada.

DO TRATAMENTO

1. Não será abordado pelo fato de não ter diagnóstico definido, estando em investigação.

DO PLEITO

1. **Estudo molecular com array CGH:** a citogenética é a parte da genética que estuda os cromossomos, especialmente com alterações numéricas e estruturais, e suas implicações em doenças herdadas ou esporádicas. Cinquenta e seis anos atrás, Tijo e Levan descreveram o número normal de cromossomos humanos e abriram as portas para a identificação de alterações cromossômicas numéricas. Há 40 anos é possível realizar a confirmação diagnóstica de alterações cromossômicas estruturais por meio do cariótipo com bandeamento. Porém, uma grande limitação do cariótipo é que a sua resolução é aquela do microscópio óptico, ou seja, detecta alterações estruturais maiores do que cerca de 10 Mb (dez milhões de bases nitrogenadas). Além



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico

disto, o cariótipo não fornece informações sobre o conteúdo gênico das alterações que detecta.

2. Mais recentemente, na tentativa de ultrapassar as limitações de cariótipo, foi desenvolvida a técnica de análise de todo o genoma por hibridização comparativa em microarranjos de DNA “ARRAY - Comparative Genomic Hybridization” (CGH-array), o qual permite detectar tanto alterações cromossômicas numéricas, grandes deleções e duplicações, quanto desbalanços cromossômicos de até 500 pares de bases. Permite verificar se há perdas ou ganhos de segmentos cromossômicos submicroscópicos no genoma de um indivíduo. Seus resultados conferem informação não apenas sobre a extensão e localização precisa da alteração, mas correlaciona-as com o mapa físico e genético do genoma humano, permitindo identificar qual(is) gene(s) está(ao) envolvido(s) na alteração.
3. O exame solicitado possui cobertura pelo SUS, com as seguintes especificações: 02.02.10.010-3 - identificação de alteração cromossômica submicroscópica por array-CGH - consiste na extração de DNA, seguida de hibridação genômica comparativa com milhares de sequências de DNA arranjadas em uma base (array) para detecção de variação no número de cópias de sequências de DNA (perdas ou ganhos de material cromossômico).

III – DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

1. No presente caso, o Requerente, de 03 anos, apresenta diagnóstico clínico de Síndrome genética a esclarecer é portadora de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor associado a sinais dismórficos. Ao exame físico: epicanto, orelhas de implantação com lóbulos salientes, raiz nasal deprimida, criptorquidia, dentes pequenos, frontal amplo, sobrepeso e estatura normal, e necessita realizar o exame ARRAY750 k para conclusão do diagnóstico e tratamento adequado.
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 Pancas, informando que o Requerente procurou o



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico

sistema Municipal de regulação, para agendar o exame genético, e que o exame supracitado não está disponível para solicitação pelos sistemas de Regulação.

3. Em conclusão, este Núcleo entende que o exame pleiteado é padronizado pelo SUS e está indicado para a confirmação laboratorial do paciente com Síndrome genética a esclarecer, caso do Requerente, visto que o exame é importante para orientar o aconselhamento genético da família, tendo em vista que o exame do cariótipo colabora na determinação de síndromes genéticas. Cabe a SESA (Secretaria de Estado da Saúde) disponibilizá-lo **eletivamente**. Mesmo que não seja do Município a responsabilidade pela disponibilização do exame, cabe a ele cadastrá-lo no Sistema de Regulação da SESA, acompanhar a tramitação até que seja efetivamente agendado e manter o Requerente informada.
4. 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)





Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico

REFERÊNCIAS

Ingrid Cavanha Gabriel, Máira Bonafé Sei; A Família Diante de uma Síndrome Genética: Revisão Sistemática da Literatura; Disponível em: https://revistas.unilasalle.edu.br/index.php/saude_desenvolvimento/article/view/6538/pdf. Acesso em 04/08/2021

Prattie-Santos, Rodrigo et al; Análise de anomalias cromossômicas por CGH-*array* em pacientes com dismorfias e deficiência intelectual com cariótipo normal; ARTIGO ORIGINAL • Einstein (São Paulo) 14 (1) • Jan-Mar 2016 • <https://doi.org/10.1590/S1679-45082016AO3592>; Disponível em: <https://www.scielo.br/j/eins/a/xbrdQ9F8mXKwVyvN5gxsdpP/?lang=pt> Acesso em 04/08/2021