



**Poder Judiciário**  
Estado do Espírito Santo

**PARECER TÉCNICO/NAT/TJES Nº 0030/2019**

Vitória, 08 de janeiro de 2019

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

O presente Parecer Técnico visa atender a solicitação de informações técnicas da 1ª Vara da Infância e Juventude de Vila Velha/ES, requeridas pela MM. Juíza de Direito Dra. Patricia Pereira Neves, sobre procedimento: **Análise Molecular para Síndrome do X Frágil**.

**I -RELATÓRIO**

1. De acordo com os fatos relatados na Inicial, o Requerente de 11 anos, é portador de atraso do desenvolvimento psicomotor, autismo associado a dismorfias ao exame físico, face alongada com orelhas proeminentes, com exame cariótipo normal, suspeita de Síndrome do X-frágil, visto também apresentar história familiar materna de casos semelhantes.
2. Às fls 10 consta declaração da Secretaria Municipal de Saúde de Vila Velha, datado de 12/11/2018, informando que o exame pleiteado não é contemplado pelo SUS (Sistema Único de Saúde), informa ainda que o Município de Vila Velha contempla todos os exames da tabela SUS (SIGTAP - Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos do SUS).



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

---

3. Às fls 11 consta solicitação de exame teste molecular para Síndrome do X-frágil, datado de 26/11/2018, assinado pelo médico Geneticista, Dr. Hector Yuri Conti Wanderley, CRM ES 8162.
4. Às fls 12 consta solicitação de exame Cariótipo de sangue periférico com banda G, datado de 25/10/2018, assinado pelo médico Geneticista, Dr. Hector Yuri Conti Wanderley, CRM ES 8162.
5. Às fls 13 consta solicitação de exame Array CGH 750OK+ SNP, datado de 26/07/2018, 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 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.



## **Poder Judiciário**

### Estado do Espírito Santo

---

#### **DA PATOLOGIA**

1. **Autismo:** é considerado uma síndrome neuropsiquiátrica. Embora uma etiologia específica não tenha sido identificada, estudos sugerem a presença de alguns fatores genéticos e neurobiológicos que podem estar associados ao autismo (anomalia anatômica ou fisiológica do SNC; problemas constitucionais inatos, predeterminados biologicamente). Fatores de risco psicossociais também foram associados. Nas diferentes expressões do quadro clínico, diversos sinais e sintomas podem estar ou não presentes, mas as características de isolamento e imutabilidade de condutas estão sempre presentes.
2. O conceito do Autismo Infantil (AI), portanto, se modificou desde sua descrição inicial, passando a ser agrupado em um contínuo de condições com as quais guarda várias similaridades, que passaram a ser denominadas de Transtornos Globais (ou Invasivos) do Desenvolvimento (TGD). Mais recentemente, denominaram-se os Transtornos do Espectro do Autismo (TEA) para se referir a uma parte dos TGD: o Autismo; a Síndrome de Asperger; e o Transtorno Global do Desenvolvimento sem Outra Especificação. A identificação de sinais iniciais de problemas possibilita a instauração imediata de intervenções extremamente importantes, uma vez que os resultados positivos em resposta a terapias são tão mais significativos quanto mais precocemente instituídos. Há uma necessidade crescente de possibilitar a identificação precoce desse quadro clínico para que crianças com Transtorno do espectro autista (TEA) possam ter acesso a ações e programas de intervenção o quanto antes. Sabe-se que manifestações do quadro sintomatológico devem estar presentes até os três anos de idade da criança, fator que favorece o diagnóstico precoce.
3. O diagnóstico do TEA permanece essencialmente clínico e é feito a partir de observações da criança e entrevistas com pais e/ou cuidadores, o que torna o uso de escalas e instrumentos de triagem e avaliação padronizados uma necessidade. Nesse



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

---

sentido, não deve prescindir da participação do médico especialista (**psiquiatra** e/ou neurologista), acompanhado de equipe interdisciplinar capacitada para reconhecer clinicamente tais transtornos. A equipe deverá contar com, no mínimo: médico psiquiatra ou neurologista, psicólogo e fonoaudiólogo. Cada profissional, dentro de sua área, fará sua observação clínica.

4. **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 jovem<sup>1</sup>, 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.
5. 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.
6. A **síndrome do X Frágil** é a causa hereditária mais comum de RM no sexo masculino, com uma prevalência estimada de 1:4.000 meninos e 1:6.000 meninas. O **exame físico revela orelhas proeminentes e face alongada**, macrocefalia relativa, articulações hiperextensíveis e, geralmente após a puberdade, macroorquídia. As manifestações também incluem hiperatividade, adejar das mãos e comportamento autista, o último ocorrendo em um quarto dos pacientes. O diagnóstico laboratorial da síndrome do Frágil pode ser definido por técnica citogenética ou, mais apropriadamente, por dois testes moleculares do DNA, a fim de determinar o tamanho da repetição CGG.



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

---

### **DO TRATAMENTO**

1. **Autismo:** Após o diagnóstico, um dos objetivos fundamentais do atendimento aos indivíduos com TEA é o de habilitá-lo para participar de modo ativo e independente nas atividades que lhe são apresentadas. Para isso, ganham destaque as ações de habilitação e reabilitação coordenadas por equipe multiprofissional, incluindo intervenções educativas e comportamentais direcionadas aos sintomas nucleares do TEA (ex: dificuldades sociais, de comunicação e de interesses). Em síntese, os objetivos de tratamento do indivíduo com TEA visam ampliar os ganhos funcionais, auxiliar a busca pela independência e melhorar a qualidade de vida. Para tanto, uma equipe multidisciplinar deve arcar com variadas estratégias, sobretudo, baseadas em intervenções não farmacológicas. Temos também nas terapias “ABA” e “Floortime,” duas das abordagens educacionais mais comumente utilizadas para crianças com TEA, os provedores trabalham passo a passo com a criança para desenvolver habilidades de linguagem, sociais e de brincar. A maioria dos professores e terapeutas treinados utilizam uma combinação da abordagem bastante estruturada da ABA e dos métodos interativos, de brincar, e altamente afetivos Floortime.
2. Concomitante, encontra-se a farmacoterapia, como o uso de antipsicóticos, que, apesar de não ser parte do objetivo central do tratamento por não produzirem melhoras nas características centrais do TEA, podem alcançar um balanço favorável sobre o controle de determinados sintomas acessórios do autismo em alguns pacientes (ex: agitação, agressividade e irritabilidade). Nesse aspecto, a “Linha de Cuidado para a Atenção Integral às Pessoas com Transtorno do Espectro Autista e suas Famílias no Sistema Único de Saúde” do Ministério da Saúde destaca o papel dos antipsicóticos no controle de “sintomas alvo” como as condutas agressivas e auto-lesivas, os episódios de raiva e descontrole, as dificuldades para conciliar o sono, a inquietude extrema, além de algumas estereotípias motoras ou comportamentos repetitivos que podem ser atenuados. Por fim, tal documento (Linha de Cuidado) também ressalta que esses medicamentos não devem ser utilizados como único ou principal recurso terapêutico,



## **Poder Judiciário**

### Estado do Espírito Santo

---

mas sempre associados com outras estratégias de cuidado e que, além disso, o uso de psicofármacos é sempre acompanhado de efeitos colaterais. Dessa forma, é ressaltado que momento de retirada dos antipsicóticos deve fazer parte do planejamento terapêutico, negociado cuidadosamente com os familiares.

3. **Retardo mental:** Apesar de o presente parecer se tratar de demanda por exame para diagnóstico a esclarecer, pontuamos que o tratamento de crianças com retardo mental, excluída a possibilidades de algum tratamento de doença específica, é multidisciplinar no sentido de estimulação física, psíquica, pedagógica, fonoaudiológica, motora e ocupacional, entre outras abordagens.
4. 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.
5. No caso de ser detectada uma alteração cromossômica, o diagnóstico não deverá influenciar no grau de sucesso do tratamento.



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

---

### **DO PLEITO**

1. **Exame laboratorial para análise molecular para síndrome do x frágil:** O exame 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.
2. O exame é padronizado pelo SUS com o código 02.02.10.011-1: Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases.

### **III – CONCLUSÃO**

1. O presente caso, trata-se de Requerente de 11 anos, portador de atraso do desenvolvimento psicomotor, autismo associado a dismorfias ao exame físico, face alongada com orelhas proeminentes, com exame cariótipo normal, suspeita de Síndrome do X-frágil, visto também apresentar história familiar materna de casos semelhantes.
2. Não consta documento comprobatório da solicitação administrativa prévia do exame pleiteado (SISREG - Sistema Nacional de Regulação), porém há evidências de negativa de fornecimento por parte do Município.
3. Não se trata de **urgência médica**, de acordo com a definição de urgência e emergência pelo CFM (Conselho Regional de Medicina).
4. Em conclusão, este NAT entende que por ser a Síndrome do X- frágil causa frequente de retardo mental, o exame está indicado. O exame é padronizado pelo SUS, devendo ser disponibilizado dentro de um prazo que respeite o princípio da razoabilidade pelo Município de Vila Velha, visto que Secretaria Municipal de Saúde de Vila Velha declarou às fls 10, que o Município contempla todos os exames da tabela SUS (SIGTAP - Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos do SUS) e o exame pleiteado



**Poder Judiciário**  
Estado do Espírito Santo

é de média complexidade conforme consta na tabela SIGTAP transcrita abaixo e não de alta complexidade de acordo com a informação do Município.

Procedimento: **02.02.10.011-1 - IDENTIFICAÇÃO DE MUTAÇÃO POR SEQUENCIAMENTO POR AMPLICON ATÉ 500 PARES DE BASES**

Grupo: 02 - Procedimentos com finalidade diagnóstica

Sub-Grupo: 02 - Diagnóstico em laboratório clínico

Forma de Organização: 10 - Exames de genética

Competência: [Histórico de alterações](#)  
01/2019

Modalidade de Atendimento: Ambulatorial

**Complexidade: Média Complexidade**

Financiamento: Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)

Sub-Tipo de Financiamento: Doenças Raras

Instrumento de Registro: APAC (Proc. Secundário)

Sexo: Ambos

Média de Permanência:

Tempo de Permanência:

Quantidade Máxima: 1

Idade Mínima: 0 meses

Idade Máxima: 130 anos

[REDACTED]

[REDACTED]

[REDACTED]

[REDACTED]

[REDACTED]

[REDACTED]





**Poder Judiciário**  
Estado do Espírito Santo

---

**REFERÊNCIAS**

VASCONCELOS, M. M. Retardo mental. *Jornal de Pediatria* - Vol. 80, Nº2 (supl), 2004.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. **Diretrizes de Atenção à Reabilitação da Pessoa com Transtornos do Espectro do Autismo**. Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas – Brasília: Ministério da Saúde, 2013. 74, p.

ANÁLISE MOLECULAR DE PACIENTES COM SUSPEITA DA SÍNDROME DO X-FRÁGIL.  
<http://tede2.pucgoias.edu.br:8080/bitstream/tede/2358/1/ANDREIA%20PIRES%20AMANCIO.pdf> – acessado em 26/06/2018