



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo

PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 165/2019

Vitória, 29 de janeiro de 2019

Processo Nº [REDACTED]
[REDACTED]
[REDACTED] em favor de [REDACTED]
[REDACTED].

O presente Parecer Técnico atende solicitação de informações técnicas da 3ª Vara de Família, Órfãos e Sucessões, Infância e Juventude – Nova Venécia – ES, requeridas pelo MM. Juiz de Direito Dr. Thiago de Albuquerque Sampaio Franco, sobre o procedimento: **avaliação genética**.

I – RELATÓRIO

1. Em síntese dos fatos relatados na Inicial, a assistida [REDACTED], a seguir designada simplesmente como Assistida, apresenta déficit de crescimento e atraso de puberdade, iniciou tratamento com endocrinologista há cerca de dois anos e está com encaminhamento para especialista geneticista; que em 18/4/2018, a Assistida não foi atendida por geneticista, mas por endocrinologista pediátrica; que mesmo assim, endocrinologista pediátrica pediu exames (ressonância magnética, cariótipo) e reiterou a necessidade de avaliação com geneticista; que vem tentando os atendimentos através da Secretaria de Saúde municipal, sem êxito, motivo pelo qual procurou o MPES, de onde foi proposta a presente ação.
2. Às fls. 13, guia de referência para geneticista emitida em data não anotada por Dra.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

Carla Maria G. Feitosa, CRMES 7082, endocrinologista pediátrica atuando no SUS, solicitando avaliação de paciente com atraso puberal a esclarecer. CID10 E30.

3. Às fls. 14, guia de referência para ginecologia infanto-puberal emitida em data não anotada, carimbo médico não legível, idade da Assistida na época: 16 anos, com as seguintes informações: paciente não apresentou menarca, sem desenvolvimento das mamas, hipoplasia ovariana bilateral à ultrassonografia, estradiol menor que 5 pg/ml.
4. Às fls. 16, registro no SISREG de solicitação de Consulta em Genética, data da solicitação 13/7/2016. Informações adicionais: útero com aspectos normais, ossos com aspectos normais.
5. Às fls. 28, guia de referência para geneticista emitida em 18/4/2018 por Dra. Carla Maria G. Feitosa, CRMES 7082, endocrinologista pediátrica atuando no CRE – Colatina, solicitando avaliação de paciente com atraso puberal, clitorimegalia, hipoplasia ovariana, amenorreia. Hipótese diagnóstica Hipogonadismo Hipergonadotrófico – CID 10 E30. Às fls. 29, laudo para Tratamento Fora de Domicílio emitido pela mesma médica, alegando falta de especialista regional.
6. Às fls. 43, laudo ambulatorial emitido pela médica assistente acima qualificada, contendo solicitação de ressonância magnética de hipófise, pelo quadro clínico descrito. Às fls. 47, registro no SISREG desta solicitação, em 21/2/2018, situação em 03/7/2018: pendente.
7. Às fls. 58, certidão em 14/1/2019, constando que a genitora da Assistida informou que a ressonância magnética já foi realizada, faltando ainda o exame Cariótipo com banda G e a consulta com geneticista.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

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.

DA PATOLOGIA

1. CID10 E30: Transtornos da puberdade não classificados em outra parte.
2. Este CID é genérico, de forma que a causa do problema que afeta a Assistida ainda não foi definida.
3. A médica assistente informou quadro clínico evidente de hipogonadismo (ovários não



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

desenvolvidos, ausência de crescimento das mamas, baixo nível de estrogênio no sangue, e prescrição de reposição hormonal em consequência). Informou também que o hipogonadismo da Assistida é hipergonadotrófico, ou seja, que a hipófise estaria produzindo mais gonadotrofina do que normalmente, numa tentativa de estimular os ovários deficientes. Também é informado um aumento leve do clitóris, estrutura óssea aparentemente normal, e estatura reduzida.

4. O termo hipogonadismo se traduz pela deficiência de esteroides gonadais (testosterona ou estradiol). O hipogonadismo é classificado como hipergonadotrófico: deficiência primária (gonadal) com elevação de gonadotrofinas (LH / FSH) ou hipogonadotrófico: deficiência secundária / terciária (hipófise / hipotálamo). As causas mais comuns do hipogonadismo feminino são descritas a seguir:
 - Hipogonadismo hipergonadotrófico auto-imune, ovariectomia, quimioterapia, irradiação, agenesia/disgenesia gonadal, defeito enzimático gonadal, galactosemia, Síndrome de Savage;
 - Hipogonadismo hipogonadotrófico: funcional (ex: doença crônica debilitante, desnutrição, anorexia nervosa) neoplasias, infecções e doenças granulomatosas, S. de Kallmann, S. de Sheehan.
5. O quadro clínico é caracterizado pelas consequências da falta dos esteroides sexuais e depende da faixa etária em que se inicia. Além disso, podem existir sinais e sintomas específicos da doença de base. No sexo masculino: genitália ambígua, criptorquidia, micropênis, hipodesenvolvimento sexual e muscular, ginecomastia, habitus eunucoide, redução da pilificação corporal, diminuição da libido, disfunção erétil, atrofia testicular, infertilidade, osteoporose. No sexo feminino: hipodesenvolvimento sexual, habitus eunucoide, amenorreia ou oligomenorreia, fogachos, osteoporose, entre outros. A investigação envolve geralmente exames laboratoriais, exames de imagem, e cariótipo quando indicado.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

DO PLEITO

1. **Ressonância magnética de hipófise:** já realizada, de acordo com os autos. O resultado deste exame pode mostrar se há alguma imagem hipofisária anormal que esteja sendo causada por uma doença da própria hipófise como determinante do quadro clínico, ou mostrar imagem hipofisária normal.
2. **Consulta com geneticista clínico:** a partir do quadro clínico, e, se necessário, com exames genéticos laboratoriais (cariótipo é o mais comum, mas há exames moleculares mais sofisticados à disposição), tal especialista pode especificar se a doença que afeta a Assistida é de origem genética.
3. **Cariótipo banda G:** o exame de sangue pleiteado é padronizado pelo SUS com a denominação: determinação de cariótipo em cultura de longa duração (c/ técnica de bandas) – código 02.02.10.001-4.

III – DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

1. Na linha do tempo, observamos que a avaliação com Geneticista foi solicitada há mais de 2 anos, mas ainda não ocorrida. Em 2018, a Assistida foi avaliada por médica especialista em Endocrinologia Pediátrica, a qual reiterou o pedido de consulta com geneticista, mas adiantou bem a investigação, através de solicitação de ressonância magnética de hipófise e cariótipo. Assim, mesmo ainda não tendo sido avaliada por Geneticista, a Assistida foi avaliada por médica especialista no seu problema, a qual prescreveu reposição hormonal e solicitou exames especializados.
2. Em síntese, o NAT emite parecer favorável aos pedidos (ressonância já atendida administrativamente - sic), ressalvando que a hierarquização precisa ser estabelecida, ou seja, que o requerido Estado do Espírito Santo, através do CRE Colatina,



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo

disponibilize retorno breve à médica endocrinologista, quando o laudo da ressonância magnética será visto, e a prescrição hormonal atualizada. Enquanto isso, com previsão em prazo razoável, os requeridos poderiam agendar tanto a consulta com geneticista quanto o exame de sangue para investigação do cariótipo.

[REDACTED]

[REDACTED]

[REDACTED]

[REDACTED]

[REDACTED]

[REDACTED]