



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo

PARECER TÉCNICO/NAT/TJES Nº 101/2022

Vitória, 26 de janeiro de 2022.

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

O presente parecer técnico visa atender solicitação de informações técnicas da 1ª Vara da Infância e Juventude de Cariacica - ES, MM juiz de direito, Dr. Morgana Dario Emerick, sobre os procedimentos: **exame CGH + SNP Array**.

I -RELATÓRIO

1. De acordo com os fatos relatados na inicial, o Requerente, de 11 anos, foi diagnosticado com quadro de deficiência intelectual moderada/grave e suspeita de Síndrome de Noonan. Foi solicitado o CGH+SNP ARRAY, visto que ele identifica alterações genéticas que não são vistas no cariótipo. Informa que a defensoria Pública encaminhou ofício para a Secretaria Estadual de Saúde (SESA) solicitando o exame, em resposta, a SESA esclarece que o exame Faz parte do rol do exame do SUS, no entanto, não possui prestador público regulado, filantrópico ou credenciado na Rede Estadual de Saúde, para a realização do exame pleiteado.
2. Às fls. 11003434 (1) consta solicitação de o exame CGH+SNP ARRAY, da Defensoria Pública do Estado do Espírito Santo encaminhado à SESA e à Secretaria Municipal de Saúde de Cariacica, datado de 23/11/2021.
3. Às fls. 11003436 (1 a 4) consta nota técnica da Gerência de Demandas Judiciais da Secretaria de Estado da Saúde, datado de 06/12/2021, informando que o exame



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

- pleitado é padronizado pelo SUS, porém a Secretaria não possui o serviço contratado.
4. Às fls. 11003440 (5) consta laudo médico, datado de 30/08/2021, em papel timbrado do Hospital Universitário Cassiano Antônio de Moraes, Unidade de Atenção à Saúde da Criança e do Adolescente, informando que o Requerente apresenta quadro de retardo mental moderado/grave, e suspeita de Síndrome de Noonan. Realizou cariótipo com resultado normal. Solicita ampliar investigação genética com o SPN/CGH ARRAY.
 5. O CGH+SNP Array é a ferramenta mais indicada pela Academia Americana de Genética para o estudo de crianças e adultos com suspeitas de síndromes genéticas causadas por anomalias cromossômicas, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e autismo. O exame permite identificar alterações que não são vistas no cariótipo convencional e também é importante em casos de deficiência intelectual, convulsões, atraso de crescimento e linguagem, malformações congênitas e genitália ambígua. Assinado pelo médico neurologista infantil, Dr. Carlos Alberto M. Peixoto, CRM ES 3664.
 6. Às fls. 11003440 (10) consta requisição do exame CGH+SNP Array, datado de 30/08/2021. Assinado pelo médico neurologista infantil, Dr. Carlos Alberto M. Peixoto, CRM ES 3664.

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.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

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. A **síndrome de Noonan (SN)** é uma síndrome genética comum que constitui importante diagnóstico diferencial em pacientes com **baixa estatura**, atraso puberal ou criptorquidia. A SN apresenta grande variabilidade fenotípica e é caracterizada principalmente por **dismorfismo facial, cardiopatia congênita e baixa estatura**. O diagnóstico é clínico, com base em critérios propostos por van der Burgt, em 1994. Recentemente, diversos genes envolvidos na via de sinalização RAS-MAPK foram identificados como causadores da SN: PTPN11, KRAS, SOS1, RAF1 e MEK1.
2. Esta síndrome foi inicialmente descrita em 1963 por Jacqueline Noonan, cardiologista pediátrica que relatou nove pacientes (três do sexo feminino) com **estenose valvar pulmonar associada à baixa estatura**, dismorfismo facial e retardo mental moderado. O termo síndrome de Noonan foi proposto posteriormente por Optiz, em 1965.
3. A SN tem herança autossômica dominante, distribuição semelhante entre os sexos e fenótipo bastante variável. As crianças com SN frequentemente procuram os endocrinologistas com queixa de baixa estatura, puberdade atrasada, e, no sexo



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

masculino, também por criptorquidia.

4. A face típica da SN é caracterizada por sua forma triangular, hipertelorismo ocular, ptose palpebral, fissura palpebral externa desviada para baixo, implantação baixa e rotação incompleta do pavilhão auricular, com espessamento da hélice auricular, micrognatia e pescoço curto ou alado. As características faciais típicas da SN podem estar presentes desde o nascimento.
5. A baixa estatura de início pós-natal é uma das características clínicas mais frequentemente observadas na SN, afetando cerca de 70% a 83% dos pacientes. Durante a infância observa-se crescimento paralelo à curva de referência.
6. Os defeitos cardíacos congênitos são observados em 62% a 90% dos pacientes na maioria das casuísticas.
7. Em torno de 3 a 4 anos de idade, as deformidades torácicas tornam-se evidentes. O tórax é largo, lembrando o formato de um escudo com hipertelorismo mamário. Outras anormalidades esqueléticas incluem cúbito valgo, clino braquidactilia, escoliose/cifose e má oclusão dentária.
8. O atraso no desenvolvimento neuropsicomotor é observado em 40% a 70% dos pacientes com SN, porém o retardo mental incapacitante é incomum. A hipotonia muscular muitas vezes colabora para o retardo no desenvolvimento motor. Grau moderado de retardo mental é observado em 15% a 35% dos pacientes e dificuldade de aprendizado que exija acompanhamento especial ocorre em 26% dos casos. Entretanto, a maioria dos indivíduos com SN (85%) apresenta boa qualidade de vida e integração social. Mais da metade dos pacientes do sexo masculino apresenta criptorquidia uni ou bilateral.



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

DO TRATAMENTO

1. Diversos estudos demonstraram que o tratamento a curto prazo com Hormônio do Crescimento recombinante humano (hrGH) é capaz de aumentar a velocidade de crescimento em 3 a 4 cm/ano em relação a velocidade de crescimento basal de crianças com SN.
2. A presença de cardiomiopatia hipertrófica (HCM) é uma contraindicação ao uso de GH em razão de seus efeitos deletérios no músculo cardíaco, como visto na acromegalia.

DO PLEITO

1. **Exame CGH + SNP Array**

III – DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

1. No presente caso, o Requerente, de 11 anos, apresenta quadro de retardo mental moderado/grave e suspeita de Síndrome de Noonan. Realizou exame de cariótipo com resultado negativo e o médico assistente solicita o exame SPN/CGH ARRAY para ampliar investigação genética.
2. Consta nos documentos enviados ao NAT, comprovação de que o exame foi solicitado administrativamente, e evidências que comprova a negativa de fornecimento por parte do Estado, alegando que a Secretaria não possui o serviço contratado.
3. Não se trata de urgência médica, de acordo com a definição de urgência e emergência pelo CFM (Conselho federal de Medicina).
4. Sabe-se que o exame descrito como Exame CGH ARRAY (código tabela SIGTAP 02.02.10.010-3) 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).



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

5. Em conclusão, este Núcleo fica prejudicado de emitir um Parecer conclusivo pela ausência de informações relevantes. Entendemos que para posicionar sobre a imprescindibilidade e sobre a prioridade do teste genético pleiteado, há necessidade das seguintes informações complementares, que deverão ser respondidas pelo médico assistente:

a) Descrição de sinais clínicos e exame físico (estatura, características faciais e se apresenta deformidade torácica e cardiopatia congênita), entre outras informações que seriam úteis no diagnóstico da referida síndrome.

b) Especificação do exame genético, com as respectivas denominação e codificação adotada pelo SUS (tabela SIGTAP - Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos do SUS).

c) Se há algum resultado (positivo ou negativo) a ser esperado do teste genético solicitado que possa influenciar positivamente no tratamento do paciente, alterar a história natural da doença e **se haverá influência sobre a conduta terapêutica no caso.**





Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

REFERÊNCIAS

MALAQUIAS, Alexsandra C. et al. Síndrome de Noonan: do fenótipo à terapêutica com hormônio de crescimento. *Arq Bras Endocrinol Metab*, São Paulo, v. 52, n. 5, p. 800-808, July 2008. Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302008000500012&lng=en&nrm=iso>. access on 22 Jan. 2019. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-27302008000500012>.

MOTA, Érica Regina et al. Alterações comportamentais na Síndrome de Noonan: dados preliminares brasileiros. **rev.latinoam.psicol.**, Bogotá, v. 42, n. 1, p. 87-95, jan. 2010. Disponível em <http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-05342010000100008&lng=pt&nrm=iso>. acessos em 22 jan. 2019.