



Poder Judiciário
Estado do Espírito Santo
Núcleo de Assessoramento Técnico – NAT

PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 210/2022

Vitória, 16 de fevereiro de 2022

Processo de nº [REDACTED]
impetrado por [REDACTED]
representada por sua genitora [REDACTED]
[REDACTED]

O presente parecer visa atender solicitação de informações técnicas do 2º Juizado Especial Criminal e da Fazenda Pública de Cariacica - ES, requeridas pelo MM. Juiz de Direito, Dr. Benjamin de Azevedo Quaresma, sobre o procedimento: **consultas médicas especializadas e tratamento para paciente com Síndrome de Beckwith-Wiedemann.**

I - RELATÓRIO

1. De acordo com os fatos relatados na Inicial, a menor de 10 anos de idade, necessita de acompanhamento médico especializado e terapia multiprofissional de estimulação, acompanhamento de estimulação, acompanhamento com alergista, tomografia do crânio e tórax, uma vez que foi diagnosticada com síndrome de Beckwith Wiedemann. Mãe afirma que filha teve perda de consciência pós COVID, porém nenhum diagnóstico foi declarado. Diante o exposto e a urgência do caso, recorre a tutela Judicial.
2. Às fls. 11988115 (Pág. 1) consta laudo médico, emitido em 08/05/2019 pela Dr^a Welida Salles Portela Cassa, geneticista, CRM ES 10999, no qual descreve que a menor tem



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

Núcleo de Assessoramento Técnico – NAT

diagnóstico de síndrome de Beckwith Wiedemann, evoluindo com dificuldade de aprendizado. Solicita acompanhamento médico especializado e terapia multiprofissional de estimulação, além de necessidade de acompanhante em seus deslocamentos.

3. Às fls. 11988115 (Pág. 3) consta boletim de produção ambulatorial – BPAI, emitido em 02/10/2021, solicitando TC crânio, tendo justificativa sequela de COVID a esclarecer, paciente com história de perda de consciência pós COVID.
4. Às fls. 11988115 (Pág. 4) consta encaminhamento para o alergista, emitida em 10/02/2022 pela Dr^a Edilma Célia Toledo dos Santos, CRM ES 3129, em atendimento no PA do Trevo.
5. Às fls. 11988115 (Pág. 5 e 6) consta receituário, emitido em 10/02/2022 pela Dr^a Edilma Célia Toledo dos Santos.

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



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

Núcleo de Assessoramento Técnico – NAT

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 Beckwith-Wiedemann (SBW)** foi descrita em 1963 por Beckwith e, em 1964, por Wiedmann, o que originou o nome da síndrome. A mesma é causada por uma alteração no braço curto do cromossomo 11, mas o processo responsável pelos sinais clínicos permanece dúvida é um transtorno de crescimento caracterizado por macrossomia (tamanho corporal grande), macroglossia, visceromegalia, tumores embrionais (ex., tumor de Wilms, hepatoblastoma, neuroblastoma, rabiomiossarcoma), onfalocelo, hipoglicemia neonatal, dobras/orifícios nos ouvidos, citomegalia adrenocortical e anomalias renais.
2. A SBW afeta cerca de 1 em cada 12.000 nascidos vivos no mundo. As causas genéticas da BWS são complexas e geralmente resultam de regulação anormal de genes na região do cromossomo 11. Ao menos 50% dos casos resultam do processo de metilação, o qual é uma reação química que liga pequenas moléculas do grupo metil a certos segmentos de DNA. Nos genes em que ocorre *imprinting*, metilação é uma das formas que o gene do pai ou da mãe é marcado durante a formação do óvulo e espermatozoide. BWS é geralmente associada com alterações nas regiões do cromossomo 11 chamadas de regiões de controle de *imprinting* -ICRs, que controlam a metilação de diversos genes envolvidos no crescimento normal, incluindo CDKN1C, H19, IGF2 e KCNQ1OT1. Alterações na metilação interrompem a regulação desses genes, levando a macrossomia e outras características da síndrome



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

Núcleo de Assessoramento Técnico – NAT

3. Geralmente, o diagnóstico é suportado pela presença de pelo menos 3 achados clínicos característicos, mas o desenvolvimento do tumor embrionário pode ocorrer com apresentações mais leves. Os testes moleculares positivos podem confirmar o diagnóstico, mas um resultado negativo não exclui SBW. Os diagnósticos diferenciais incluem as síndromes de Simpson-Golabi-Behmel, Costello, Perlman e Sotos e mucopolissacaridose tipo VI.

DO TRATAMENTO

1. O tratamento médico neonatal da síndrome deve preconizar o controle da hipoglicemia e a correção cirúrgica da onfalocele.
2. No período pós-natal, a criança deverá seguir com acompanhamento pediátrico e avaliações complementares deverão ser solicitadas. Dentre elas, destacam-se: avaliação ortopédica, cardiológica, otorrinolaringológica, bucomaxilofacial, fonoaudiológica e ortodôntica.
3. O tratamento da macroglossia requer avaliação criteriosa da relação entre o tamanho da cavidade oral e da língua (conteúdo/continente), e de suas implicações dento-esquelético-funcionais antes da aplicação de qualquer procedimento clínico ou cirúrgico

DO PLEITO

1. Consultas com as especialidades médicas e tratamento necessário

III – DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

1. Trata-se de menor de idade com 10 anos, com diagnóstico de síndrome de Beckwith Wiedemann, tem atraso de aprendizado, e necessita de acompanhamento médico



Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

Núcleo de Assessoramento Técnico – NAT

especializado, com terapia multiprofissional de estimulação.

2. Apesar de na Inicial a genitora referir que não há diagnóstico firmado, às fls. 11988115 (Pág. 1) consta laudo médico da geneticista constando diagnóstico da síndrome de Beckwith Wiedemann, e da necessidade do acompanhamento com médicos especializados e terapia multiprofissional de estimulação. Considerando que a síndrome em tela exige além do acompanhamento com o pediatra ou médico da estratégia da saúde da família um acompanhamento complementar com várias especialidades, este Núcleo entende que a genitora da paciente deva agendar uma consulta com pediatra ou médico da estratégia da saúde da família na Unidade Básica de Saúde de Referência para seu local de residência, cabendo a esse profissional solicitar o agendamento das consultas/procedimentos necessários para o acompanhamento do caso em tela.
3. Em relação à solicitação da tomografia de crânio, este NAT não tem como se pronunciar devido a escassez de informações nos laudos. Apesar de constar perda da consciência após Covid não consta informação se foi um episódio isolado, qual o estado clínico da menor no momento de perda da consciência, isto é, como estava sua pressão arterial, medida glicemia, etc., o que impede a análise da prioridade na realização do exame.
4. Quanto à solicitação de consulta com alergista, não consta descrição do quadro clínico que justifique a referida consulta.





Poder Judiciário

Estado do Espírito Santo

Núcleo de Assessoramento Técnico – NAT

REFERÊNCIAS

Lavra-Pinto, Bárbara de et al.; Síndrome de Beckwith-Wiedmann: relato de caso da intervenção fonaudiológica; disponível em:
<https://www.scielo.br/j/rcefac/a/8Z5ZqSLFpzHmML3nDTrgxKp/?lang=pt#>

Paulo Roberto Boëchat; Patologia cirúrgica do recém-nascido; disponível em:
<https://books.scielo.org/id/wcgvd/pdf/moreira-9788575412374-16.pdf>

Garcia, Marisol et al. Diagnóstico antenatal del Síndrome de Beckwith-Wiedemann; Salus vol.16 no.2 Valencia ago. 2012; disponível em:
http://ve.scielo.org/scielo.php?pid=S1316-71382012000200008&script=sci_artt