



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

PARECER TÉCNICO/TJES/NAT Nº 2153/2019

Vitória, 19 de dezembro de 2019.

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

O presente Parecer Técnico visa atender à solicitação de informações técnicas do 1º Juizado Especial Criminal e da Fazenda Pública do Juízo de Serra - ES, requeridas pelo MM. Juiz de Direito Dr. Antônio Moreira Fernandes, sobre o procedimento: **Consulta com geneticista, bem como procedimentos necessários para o tratamento do Requerente.**

I -RELATÓRIO

1. De acordo com os fatos relatados na Inicial, o Requerente é portador de atraso global do desenvolvimento psicomotor, desnutrição crônica grave, dificuldade de ganho de peso, doença do refluxo gastroesofágico, defeito congênito da glicosilação (mutação do gene SSR4), artrite reumatoide com sequelas pulmonares de doença granulomatosa, instabilidade de tronco, dentre outras alterações motoras, com histórico de internações devido a complicações decorrentes da alteração genética. Diante do exposto, recorre a via judicial para acompanhamento com um especialista em Genética.
2. Às fls. 19 consta a Carteira de Identidade do Requerente [REDACTED], com data de nascimento no dia 16/01/2017.
3. Às fls. 23 consta o Laudo Médico, em papel timbrado do Hospital Estadual Infantil



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

Nossa Senhora da Glória, emitido no dia 12/12/2018 pela Dra. Vanessa Delfino Moraes, informando que o paciente [REDACTED], nascido em 16/01/2017, de 1 ano e 10 meses, apresenta diagnóstico de Síndrome Genética, com deleção do gene SSR4 desde a internação hospitalar de novembro de 2017. Após a primeira internação neste hospital o paciente já internou 5 (cinco) vezes devido a perda de peso, hipoglicemia, perda da sonda de gastrostomia, infecção urinária e gastroenterite, além de aparente descuido materno em relação à criança.

4. Às fls. 24 consta o Resumo de Alta Hospitalar, em papel timbrado do Hospital Estadual Infantil Nossa Senhora da Glória, emitido no dia 04/02/2019 pela Dra. Vanessa Delfino Moraes, informando que o paciente [REDACTED], nascido em 16/01/2017, apresenta diagnóstico de Síndrome Genética, com deleção do gene SSR4, sendo internado devido a gastroenterite, com desidratação e hipoglicemia, evoluindo após tratamento hospitalar com melhora do estado geral, tendo alta com medicações de uso habitual e encaminhamentos para consulta com gastropediatra e neuropediatra.
5. Às fls. 27 consta o encaminhamento ao geneticista, em papel timbrado do Hospital Estadual Infantil Nossa Senhora da Glória, emitido no dia 04/02/2019 pela Dra. Vanessa Delfino Moraes, informando que o paciente [REDACTED], nascido em 16/01/2017, apresenta diagnóstico de Síndrome Genética, com deleção do gene SSR4, necessita de agendamento com médico geneticista para seguimento.

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



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

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. As doenças congênitas da glicosilação (CDG) são doenças genéticas do metabolismo das glicoproteínas, glicanos e glicolípídios, de herança autossômica recessiva em sua maioria, caracterizadas pela deficiência total ou parcial de enzimas ou proteínas envolvidas na glicosilação de proteínas. A maioria das CDG ocorrem por defeitos nas vias de N-glicosilação ou O-glicosilação. Atualmente, temos mais de 100 CDGs descritas.
2. O diagnóstico de alguns subtipos de CDG pode ser feito por dosagens de atividade enzimática e/ou sequenciamento genético, entretanto, para vários subtipos ainda não foram identificadas as enzimas ou genes responsáveis. Nestes casos, a análise estrutural dos N-glicanos por espectrometria de massa pode auxiliar nos estudos de vias biossintéticas, indicar genes candidatos e/ou promover novos insights sobre os processos envolvidos na N-glicosilação.



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

3. Os aspectos clínicos dessas doenças são graves e multissistêmicos, envolvendo desde sintomas pré-natais (hidropsia ou ascite) até malformações congênicas e retardo de desenvolvimento neuropsicomotor (RDNPM). Para a triagem das CDG que envolvem a N-glicosilação, o exame mais utilizado é a isoeletrofocalização da transferrina (IEFTF), sendo o único realizado para investigação de CDG no laboratório de erros inatos do metabolismo (LEIM) do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). A confirmação do diagnóstico das CDG envolve, na maioria dos casos, exames genéticos ainda de difícil acesso via Sistema Único de Saúde.

DO TRATAMENTO

1. O aconselhamento genético e algumas das opções de tratamento variam de acordo com o subtipo da doença. A terapia gênica, substituição enzimática, mudança da via metabólica e suplementação com substrato são terapias muito promissoras e teoricamente viáveis para os pacientes com doenças congênicas da glicosilação - CDG.

DO PLEITO

1. **Consulta com geneticista, bem como procedimentos necessários para o tratamento do Requerente.**
2. A especialidade médica em questão (geneticista) corresponde a especialidade que lida com doenças de origem genética, raras e que em sua maioria são congênicas e incuráveis no estágio atual da medicina. Atuando tanto no tratamento como na prevenção e diagnóstico destas patologias. Procedimento considerado de média complexidade.



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

III- DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

1. De acordo com os documentos anexados, o paciente [REDACTED], nascido em 16/01/2017, apresenta diagnóstico de Síndrome Genética, com defeito congênito da glicosilação (CDG), por deleção do gene SSR4, com história prévia de várias internações devido a complicações relacionadas a esta doença.
2. Após análise de documentos encaminhados, este Núcleo conclui que a consulta com médico geneticista, procedimento padronizado pelo SUS, está indicada para o caso em tela, para tratamento específico da doença.

[REDACTED]
[REDACTED]
[REDACTED]

[REDACTED]
[REDACTED]
[REDACTED]

REFERÊNCIAS

OLIVEIRA, M. S. et al. As Circunstâncias do Nascimento de Crianças com Genitália Ambígua e suas Repercussões Familiares e Sociais – Disponível em: http://repositorio.unicamp.br/bitstream/REPOSIP/308154/1/Oliveira_MailmedeSouza_M.pdf