



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

PARECER TÉCNICO/NAT/TJES Nº 2160/2019

Vitória, 20 de dezembro de 2019

Processo n° [REDACTED]
[REDACTED] impetrado por
[REDACTED] representado
por [REDACTED].

O presente Parecer Técnico visa a atender solicitação de informações técnicas do 1º Juizado Especial da Fazenda Pública de Vila Velha/ES, requeridas pelo MM. Juíza de Direito, Dra. Ilaceia Novaes, sobre o procedimento: **ressonância magnética de sela túrcica com sedação e exame de análise molecular para sequenciamento para síndrome de Joubert.**

I – RELATÓRIO

1. De acordo com os fatos relatados na Inicial, o Requerente de 04 anos apresenta quadro de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia global associado a dismorfismos. Possui ressonância magnética de encéfalo com imagem sugestiva de Síndrome de Joubert. Informa que após o Requerente se mudar com o seu filho para o Município de Vila Velha/ES, não conseguiu continuar com este acompanhamento multidisciplinar, bem como, procurou a APAE e não conseguiu vaga para o acompanhamento.
2. Às fls. 09 e 10 consta laudos médicos do paciente, datados de 18/06/2018 e 21/10/2018, respectivamente informando que o Requerente tem quadro de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia global associado a dismorfismo. Tem ressonância magnética de encéfalo com imagem sugestiva de Síndrome de Joubert,



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

Está em seguimento multidisciplinar, com fisioterapia motora e fonoaudiólogo, porém mantém atraso motor e cognitivo necessitando de acompanhamento para as atividades da vida diária, assinado pela médica neuropediatra, Dra. Letícia L. Miranda Bissoli, CRM ES 10062.

3. Às fls. 13 consta Boletim de Produção Ambulatorial Individualizado – BPAI, datado de 28/08/2019, solicitando ressonância magnética de sela túrcica com sedação, com hipótese diagnóstica de hipopituitarismo, ao exame físico paciente com baixa estatura grave, assinado pela médica endocrinologista, Dra. Tatiana Batista Gonçalves Genelhu, CRM ES 9702.
4. Às fls. 12 consta Boletim de Produção Ambulatorial Individualizado – BPAI, datado de 21/10/2019. Documento rasurado e não foi possível identificar o exame solicitado. Assinado pela médica geneticista, Dra. Maria do Carmo de Souza Rodrigues, CRM ES 2366.

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



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

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. **Hipopituitarismo** - A deficiência na produção ou na ação de qualquer um dos hormônios da adeno-hipófise é denominada hipopituitarismo.
2. A hipófise é uma glândula formada por vários tipos celulares, cujos produtos de secreção estimulam outras glândulas endócrinas periféricas a sintetizar e secretar hormônios envolvidos em funções diversas, como crescimento, desenvolvimento neuropsicomotor, maturação sexual, fertilidade, controle do gasto energético, regulação do metabolismo de carboidratos, lipídeos e proteínas, manutenção do balanço hidro eletrolítico.
3. O diagnóstico do hipopituitarismo deve ser estabelecido a fim de iniciar o tratamento clínico, pois os portadores de hipopituitarismo apresentam maior mortalidade, quando comparados à população geral, principalmente quando não recebem reposição hormonal adequada.
4. A **Síndrome de Joubert**, bem como as desordens a ela relacionadas, caracteriza-se por alterações do sistema nervoso central, oculares e renais. A principal alteração do sistema nervoso central é a hipoplasia de vérmis cerebelar acompanhada de malformações complexas, que se manifestam clinicamente por hiperpneia e respiração irregular, retardo do desenvolvimento neuropsicomotor, ataxia, hipotonia e,



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

radiologicamente, pelo clássico "sinal do dente molar".

5. O nome síndrome de Joubert não se refere a uma entidade única, mas a um grupo de doenças heterogêneas do ponto de vista clínico e genético.
6. O diagnóstico é baseado nas principais características clínicas (hipotonia, ataxia, atraso no desenvolvimento e apraxia oculomotora), que deve ser acompanhado pela presença de uma característica neurorradiológica, designada por "sinal do dente molar" (MTS) na ressonância magnética. O MTS resulta de hipoplasia do vérmis cerebelar e malformações do mesencéfalo-rombencéfalo.
7. O diagnóstico diferencial inclui doenças relacionadas com a síndrome de Joubert, malformações do vérmis cerebeloso sem MTS (que inclui a malformação de Dandy-Walker), hipoplasia cerebelosa ligada ao X, ataxia com apraxia oculomotora tipos 1 e 2 (AOA1, AOA2), doenças congênitas da glicosilação (CDG), síndrome 3-C, hipoplasias/atrofias pontocerebelares, síndromes orofaciodigitais II e III, e síndrome de Meckel-Gruber.

DO TRATAMENTO

1. **Hipopituitarismo:** O tratamento do hipopituitarismo depende das deficiências hormonais de cada setor da adeno-hipófise, observando que elas podem ocorrer de forma isolada ou associada.
2. **Síndrome de Joubert:** O tratamento é sintomático e deve ser multidisciplinar. Os programas educacionais, fisioterapia e terapia ocupacional da fala podem melhorar a hipotonia e reduzir o atraso na aquisição das capacidades motoras. O seguimento dos doentes com as formas mais graves deve ser realizado num centro de referência especializado.



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

DO PLEITO

1. **Ressonância magnética de sela túrcica (código SIGAT 02.07.01.007-2):** consiste no exame para diagnóstico que retrata imagens de alta definição dos órgãos de qualquer parte do interior do corpo humano, através da utilização de forte campo magnético e ondas de rádio frequência. Não utiliza radiação. Neste caso da sela túrcica.
2. A ressonância magnética e eletroencefalograma exige colaboração do examinado no sentido de manter imóvel a cabeça, gera claustrofobia em um percentual apreciável de pessoas, de forma que a **sedação pode ser necessária, principalmente em crianças**, e em adultos com distúrbios neurológicos ou psiquiátricos que não permitem a colaboração.
3. **Exame de análise molecular para sequenciamento para síndrome de Joubert.**

III – DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

1. No presente caso, o Requerente de 04 anos com hipótese diagnóstica de hipopituitarismo, ao exame físico paciente com baixa estatura grave e com hipótese diagnóstica também de síndrome Joubert e necessita de realizar os exames de ressonância magnética de sela túrcica com sedação e exame de análise molecular para sequenciamento para síndrome de Joubert.
2. Não consta nos autos documento comprobatório da solicitação administrativa prévia dos exames (SISREG - Sistema Nacional de Regulação), ou documento que comprove a negativa de fornecimento por parte dos entes federados (Município e Estado). Ao consultarmos o portal do SUS (<https://portalsus.es.gov.br/>) na presente data não



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

verificamos nenhum dos exames pleiteados cadastrado. É importante informar que apenas o encaminhamento não é suficiente para que o Requerente tenha acesso aos exames pleiteados, é necessário que estejam cadastrados no SISREG, sistema que organiza e controla o fluxo de acesso aos serviços de saúde e otimiza a utilização dos recursos assistenciais, visando a humanização no atendimento, caso contrário o sistema não o identifica e não o coloca na fila. E cabe ao Município fazê-lo, independente se existe profissional/serviço regulado.

3. Em conclusão, este Núcleo informa que a Ressonância magnética de sela túrcica é padronizada pelo SUS e está indicada para pesquisa e diagnóstico de hipopituitarismo. Cabe a Secretaria de Estado da Saúde disponibilizá-la em prazo que respeite o princípio da razoabilidade. Não há evidências de que já esteja cadastrada no SISREG. Mesmo que não seja do Município a responsabilidade em disponibilizá-la, cabe a ele cadastrá-lo no SISREG, independente se há ou não serviço regulado e acompanhar a tramitação até que eles sejam efetivamente agendados e informar ao Requerente. Em relação ao exame de análise molecular para sequenciamento para síndrome de Joubert, considerando que o diagnóstico é feito com base nas características clínicas apresentadas pelo paciente, juntamente com exames de imagem, este NAT entende que a médica geneticista deva se posicionar sobre a **imprescindibilidade**, sobre a **prioridade**, e sobre a **cobertura** pelo SUS do teste genético pleiteado, além de informar se o resultado (positivo ou negativo) esperado do teste genético solicitado influenciará positivamente no tratamento do paciente, na alteração da história natural da doença, ou se mesmo com a determinação de alguma mutação genética causadora da patologia, haverá influência sobre a conduta terapêutica no caso.
4. Não se trata de **urgência médica**, de acordo com a definição de urgência e emergência pelo CFM (Conselho federal de Medicina), mas há que considerar o Enunciado nº 93 da I, II E III Jornadas de Direito da Saúde do Conselho Nacional de Justiça, que:



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

“Nas demandas de usuários do Sistema Único de Saúde – SUS por acesso a ações e serviços de saúde eletivos previstos nas políticas públicas, considera-se excessiva a espera do paciente por tempo superior a **100 (cem) dias para consultas e exames**, e de **180 (cento e oitenta) dias para cirurgias e tratamentos**”. (grifo nosso)

5. Este Núcleo se coloca à disposição para esclarecimentos que se fizerem necessários.



REFERÊNCIAS

ABUCHAM, Julio et al. Terapia de reposição hormonal no hipopituitarismo. **Arq Bras Endocrinol Metab**, São Paulo, v. 47,n. 4, p. 492-508, Aug. 2003. Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-27302003000400021&lng=en&nrm=iso>. access on 20 Dec. 2019. <http://dx.doi.org/10.1590/S0004-27302003000400021>.

ALVAREZ-SANZ, Ana M; CABANILLAS-BURGOS, Lizeth Y; HUAMANI-CONDORI, Ximena P. Síndrome de Joubert. **Rev Neuropsiquiatr**, Lima, v. 79, n. 3, p. 169-171, jul. 2016. Disponible en <http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-85972016000300006&lng=es&nrm=iso>. accedido en 20 dec. 2019.