



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

PARECER TÉCNICO NAT/TJES Nº 0594/2019

Vitória, 15 de abril de 2019.

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

O presente Parecer Técnico visa atender a solicitação de informações técnicas da 2<sup>a</sup> Vara da Comarca de Piúma – ES, requeridas pelo MM. Juiz de Direito Dr. Diego Ramirez Gregio Silva – sobre o procedimento: **painel genético para epilepsia**.

## **I – RELATÓRIO**

1. De acordo com a Petição Inicial, o Requerente de 13 anos é portador de múltiplas necessidades especiais de difícil tratamento, eis que apresenta quadro de várias convulsões ao decorrer do dia. Informa que o Requerente possui quadro de epilepsia generalizada refratária, acompanhado de retardo mental e estigmas autísticos. Descreve que as primeiras crises convulsivas se iniciaram aos 02 meses de idade e eram acompanhadas de febre. Atualmente as crises são do tipo ausência em vigília e tônicas noturnas, sendo bastante frequentes. Relata que o adolescente faz uso dos medicamentos Levetiracetam 250mg, Lamotrigina 100mg, Oxcarbazepina 300mg, Clobazam 10mg e Risperidona 1 mg. Informa que há necessidade de acompanhamento multidisciplinar e apoio escolar e que foi solicitada a realização de Exame Painel Genético da Epilepsia.
2. Às fls 09 consta documento do setor de protocolo, da Secretaria Municipal de Administração do Município de Piúma, datado de 05/02/2019, solicitando mapa genético para diagnóstico e tratamento.
3. Às fls 10 consta laudo ambulatorial individualizado – BPAI, datado de 18/01/2019,



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

---

solicitando painel genético da epilepsia (246 genes), com hipótese diagnóstica de epilepsia, autismo e retardo mental, assinado pelo médico neuropediátrico, Dr. Lúcio Coelho Miranda, CRM ES 6462.

4. Às fls 11 consta laudo médico, datado de 16/02/2006, informando que o Requerente tem epilepsia generalizada refratária, acompanhada de retardo mental e estímulos autísticos. As primeiras crises convulsivas iniciaram-se aos 2 meses de idade e eram acompanhadas de febre (segundo a mãe a primeira crise foi pós-vacina de rotavírus). Atualmente as crises são do tipo ausência em vigília e tônicas noturnas, sendo bastante frequentes. O Requerente está em uso dos medicamentos: levetiracetam 250 mg de 8-8 horas, lamotrigina 100 mg de 12-12 horas, oxcarbazepina 300 mg de 12-12 horas, clobazam 10 mg de 12-12 horas e risperidona 1 mg de 12-12 horas. O requerente tem 2 ressonâncias magnéticas de crânio normais e apenas um eletroencefalograma inicial alterado, mostrando descargas paroxísticas generalizadas. Os EEG's mais recentes estão normais em vigília. Há necessidade de acompanhamento multidisciplinar e apoio escolar. Solicitou genética molecular para epilepsias (painel com 246 genes), assinado pelo médico neuropediátrico, Dr. Lúcio Coelho Miranda, CRM ES 6462.
5. Às fls 15 consta informativo do Núcleo de Regulação e acesso NRA/SRSCI, Central Regional de Regulação Região Sul, datado de 31/01/2019, informando que no momento não possuímos prestador público regulado, filantrópico ou credenciado na Rede Estadual de Saúde, pelo sistema de informação SISREG. Disponibilizado na região metropolitana, com base nos perfis de atendimento informado pelos prestadores de serviço, para executar o exame painel genético da epilepsia.
6. Às fls não numeradas consta relatório social, datado de 19/02/2019, informando que durante a entrevista realizada com a Sra. Elizabete ela relatou que desde o nascimento realiza acompanhamento especializado com o filho devido ter sido diagnosticado em primeiro momento com paralisia cerebral (PC) apresentando crises parciais complexas e excitação psicomotora. As primeiras crises iniciaram-se aos 02 (dois) meses de idade e eram acompanhadas de febre. Posteriormente no decorrer do acompanhamento foi descartado o diagnóstico de PC e diagnosticado o autismo e epilepsia parcial complexa



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

---

realizando acompanhamento sistemático multidisciplinar em instituição especializada e terapia medicamentosa, no entanto apesar do uso correto da medicação Daniel apresenta crises convulsivas recorrentes do tipo em vigília e tônicas noturnas. Devido ter feitos diversos exames especializados (eletroencefalograma e ressonância magnética do crânio) e estes não terem concluído o diagnóstico do paciente foi necessário realizar um exame específico para indicação do tratamento adequado. O neuropediatra que acompanha o usuário: Dr. Lucio Coelho Miranda solicitou através do laudo ambulatorial (individualizado)-BPAI a investigação através do exame de análise genética molecular para epilepsias (painel com 246 genes). A genitora citou que deu entrada no pedido do exame através do Sistema Único de Saúde (SUS), porém conforme consta no documento expedido pela regulação da Secretaria de Estado de Saúde e anexado ao requerimento o SUS não possui prestador para executar o referido exame e devido a este fato requereu a compra através do município. E em conclusão e diante das considerações acima a Assistente Social recomenda o custeio das despesas referente à realização do exame de painel genético das epilepsias para o Requerente, assinado pela Assistente Social, Maria da Conceição Oliveira Souza.

## **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:



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

---

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 **Epilepsia** é um distúrbio cerebral crônico de diversas etiologias, caracterizado por manifestações recorrentes clinicamente diversificadas, entre as quais configuram as convulsões.
2. As epilepsias podem ser classificadas segundo dois grandes eixos: topográfico e etiológico. No eixo topográfico, as epilepsias são separadas em generalizadas e focais. As generalizadas manifestam-se por crises epiléticas cujo início envolve ambos os hemisférios simultaneamente. Em geral, são geneticamente determinadas e acompanhadas de alteração da consciência; quando presentes, as manifestações motoras são sempre bilaterais. Crises de ausência, crises mioclônicas e crises tônico-clônicas generalizadas (TCG) são seus principais exemplos.
3. As epilepsias podem ser causadas por lesões estruturais, alterações genéticas, erros inatos do metabolismo, doenças neurocutâneas (esclerose tuberosa, Sturge-Weber), doenças cromossômicas (Angelman, cromossomo 20 em anel, síndrome 4P), doenças mitocondriais, infecciosas, metabólicas ou autoimunes, além de condições adquiridas ao longo da vida (trauma, AVC, etilismo). As causas lesionais mais frequentes das



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

---

epilepsias focais sintomáticas são esclerose temporal mesial, neoplasias cerebrais primárias, traumatismo craniano, doenças cerebrovasculares, anomalias vasculares e malformações do desenvolvimento cerebral, incluindo hamartomas hipotalâmicos.

## **DO TRATAMENTO**

1. O objetivo do tratamento da **epilepsia** é propiciar a melhor qualidade de vida possível para o paciente, pelo alcance de um adequado controle de crises, com um mínimo de efeitos adversos.
2. A determinação do tipo específico de crise e da síndrome epiléptica do paciente é importante, uma vez que os mecanismos de geração e propagação de crise diferem para cada situação, e os fármacos anticonvulsivantes agem por diferentes mecanismos que podem ou não ser favoráveis ao tratamento.
3. A decisão de iniciar um tratamento antiepileptico baseia-se fundamentalmente em três critérios: risco de recorrência de crises, consequências da continuação das crises para o paciente e eficácia e efeitos adversos do fármaco escolhido para o tratamento. O risco de recorrência de crises varia de acordo com o tipo de crise e com a síndrome epiléptica do paciente, e é maior naqueles com descargas epileptiformes no EEG, transtornos neurológicos congênitos, crises sintomáticas agudas prévias, pacientes com lesões cerebrais e pacientes com paralisia de Todd.
4. A seleção do fármaco deverá levar em consideração outros fatores além da eficácia, tais como efeitos adversos, especialmente para alguns grupos de pacientes (crianças, mulheres em idade reprodutiva, gestantes e idosos), tolerabilidade individual e facilidade de administração. Em caso de falha do primeiro fármaco, deve-se tentar sempre fazer a substituição gradual por outro, de primeira escolha, mantendo-se a monoterapia. Em caso de falha na segunda tentativa de monoterapia, pode-se tentar a combinação de dois fármacos antiepilepticos conforme evidências de benefício em estudos de nível I e como indicado no Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Epilepsia. Poucos pacientes parecem obter benefício adicional com a associação de



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

---

mais de dois fármacos, por isso, tal conduta não está preconizada neste Protocolo.

5. Os fármacos antiepilépticos de 1<sup>a</sup> (ditos tradicionais), 2<sup>a</sup> (ditos recentes) e 3<sup>a</sup> (ditos novos) linhas têm eficácia equivalente, porém o perfil de efeitos adversos e de interações medicamentosas é mais favorável aos fármacos antiepilépticos mais recentes.
6. Os medicamentos antiepiléticos usados nas diferentes crises epilépticas são: Carbamazepina, Clobazam, Clonazepam, Ácido valproico/valproato de sódio, Fenitoína, Fenobarbital, Gabapentina, Topiramato, Lamotrigina, Vigabatrina, Primidona, Etossuximida e Levetiracetam. De acordo com o protocolo ministerial, tais medicamentos estão indicados nos seguintes casos:

**6.1 Carbamazepina:** monoterapia ou terapia adjuvante de crises focais, com ou sem generalização secundária; crises TCG em pacientes com mais de um ano de idade.

**6.2 Clobazam:** terapia adjuvante de crises parciais e generalizadas refratárias; terapia intermitente (por exemplo, crises catameniais).

**6.3 Clonazepam:** crises de ausência (incluindo ausências atípicas); crises TCG primárias ou secundárias; crises tônicas; crises clônicas; crises focais; crises mioclônicas; mioclônias e movimentos anormais associados.

**6.4 Levetiracetam:** pacientes com epilepsia focal (crises simples ou complexas) e epilepsia primariamente generalizada em adultos e crianças com mais de 6 anos (12 anos para crises tônico-clônico generalizadas) como terapia adjuvante em casos refratários à monoterapia com antiepiléptico de primeira linha; crises mioclônicas em pacientes com EMJ, como terapia adjuvante em casos refratários; tratamento de crises epilépticas em pacientes com microcefalia causada pelo vírus Zika, como terapia adjuvante, no caso de falha terapêutica de outros antiepilépticos preconizados no Protocolo.

**6.5 Etossuximida:** tratamento de crises de ausência em pacientes com ou mais



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

---

de 3 anos de idade; tratamento adjuvante de mioclonias negativas, crises astáticas e certos tipos de epilepsias mioclônicas.

**6.6 Fenitoína:** tratamento de crises TCG, focais complexas, ou combinação de ambas, em crianças, adolescentes e adultos; prevenção e tratamento de crises epilépticas durante ou após procedimento neurocirúrgico; tratamento das crises tônicas, próprias da síndrome de Lennox-Gastaut.

**6.7 Fenobarbital:** tratamento de crises focais e generalizadas de pacientes de qualquer idade, inclusive recém-nascidos.

**6.8 Gabapentina:** Terapia adjuvante de crises focais com ou sem generalização secundária em pacientes com mais de 3 anos de idade.

**6.9 Topiramato:** monoterapia de crises focais ou primariamente do tipo TCG em pacientes mais de 10 anos de idade com intolerância ou refratariedade a outros medicamentos de primeira linha; terapia adjuvante de crises focais, primariamente generalizadas ou crises associadas com a síndrome de Lennox-Gastaut em pacientes mais de dois anos de idade.

**6.10 Lamotrigina:** monoterapia de crises focais com ou sem generalização secundária em pacientes com mais de 12 anos de idade com intolerância ou refratariedade a FAE de primeira linha; monoterapia de crises primariamente generalizadas em pacientes com mais de 12 anos de idade com intolerância ou refratariedade a FAE de primeira linha; terapia adjuvante de crises focais em pacientes mais de 2 anos de idade; terapia adjuvante de crises generalizadas da síndrome de Lennox-Gastaut em pacientes com mais de 2 anos de idade.

**6.11 Vigabatrina:** monoterapia de espasmos epilépticos, particularmente nos casos de Esclerose Tuberous; terapia adjuvante de crises focais com ou sem generalização secundária em pacientes de qualquer idade.

**6.12 Precursores do íon valproato (ácido valproico, valproato de sódio):**



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

---

monoterapia e terapia adjuvante de pacientes com mais de 10 anos de idade e com qualquer forma de epilepsia.

**6.13 Primidona:** tratamento de crises focais e generalizadas em pacientes refratários ou intolerantes aos fármacos de primeira linha.

7. Os critérios para troca de fármaco (manutenção de monoterapia), asseguradas a adesão ou nível sérico adequados (quando disponível), deve ocorrer nas seguintes situações: intolerância à primeira monoterapia ou falha no controle ou exacerbação de crises.

8. Poderá ser aplicada uma associação de fármacos em caso de controle inadequado de crises com duas monoterapias sequenciais. De forma geral, as associações devem utilizar um fármaco de espectro amplo (p.ex. ácido valproico, lamotrigina, topiramato, levetiracetam) com um de espectro restrito (p.ex. carbamazepina, fenitoína, fenobarbital). Outro aspecto a ser observado é evitar usar dois fármacos com o mesmo mecanismo de ação (p.ex: carbamazepina + fenitoína + fenobarbital + ácido valproico).

9. Mesmo utilizando fármacos adequados para o tipo específico de crise, um controle insatisfatório ocorre em cerca de 15% dos pacientes com epilepsia focal, sendo estes candidatos a tratamento cirúrgico da epilepsia, ou ainda, num segundo momento, se indicado, a tratamento de estimulação do nervo vago.

## DO PLEITO

1. **Painel genético da epilepsia (246 genes):** Após pesquisa no Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos do SUS (Tabela SIGTAP) **não encontramos o referido exame, possivelmente por não ser padronizado pelo SUS.**



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

---

### **III – DISCUSSÃO E CONCLUSÃO**

1. No presente caso, o Requerente de 13 anos tem epilepsia generalizada refratária, acompanhada de retardo mental e estigmas autísticos, está em uso dos medicamentos. Possui 02 ressonâncias magnéticas de crânio normais e apenas um eletroencefalograma inicial alterado, mostrando descargas paroxísticas generalizadas. Os EEG's mais recentes estão normais em vigília. Há necessidade de acompanhamento multidisciplinar e apoio escolar.
2. Consta nos autos documento comprobatório da solicitação administrativa prévia do exame e documento que comprova a negativa de fornecimento por parte dos entes federados (Município e Estado).
3. Considerando as documentações presentes nos autos, não é possível afirmar que se trate de **urgência médica**, de acordo com a definição de urgência e emergência pelo CFM (Conselho federal de Medicina).
4. Segundo o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas Epilepsia, Portaria SAS/MS no 1.319, de 25 de novembro de 2013, o diagnóstico na maioria dos casos de uma crise epiléptica pode ser feito clinicamente através da obtenção de uma história detalhada e de um exame físico geral, com ênfase nas áreas neurológica e psiquiátrica, no entanto, o Requerente é refratário aos medicamentos administrados.
5. Deve se pensar que a epilepsia é causada por alteração genética, quando pacientes apresentem encefalopatia epiléptica, além de outras forma de **epilepsia grave**, de início **neonatal ou no lactente**. Ao se definir que uma forma de epilepsia é geneticamente determinada, é possível: oferecer um tratamento mais apropriado. Por exemplo, em pacientes com síndrome de Dravet (que é uma doença rara e manifesta-se no primeiro ano de vida sendo muitas vezes confundida com convulsões febris ou outras formas de epilepsia), por mutação em SCN1A deve-se evitar o uso de medicamentos como lamotrigina e carbamazepina, enquanto que indivíduos com mutação em SCN8A se beneficiam do uso de carbamazepina. Utilizar de forma mais racional exames complementares, evitando por exemplo a repetição de exames de



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

imagem ou de estudos neurofisiológicos. Planejar melhor o tratamento a longo prazo. Oferecer aconselhamento genético, pois é importante lembrar que muitas das encefalopatias epilépticas decorrem de eventos mutacionais com baixo risco de repetição na família. Por outro lado, epilepsias mioclônicas progressivas são quase todas de herança recessiva, com risco de repetição em futura prole do casal de 25%.

6. Em conclusão este NAT entende que as informações constantes nos autos, e considerando as características descritas no caso em tela (inicio neonatal, refratária, acompanhada de retardamento mental e estígmas autísticos), o exame de painel genético para epilepsias consiste em opção para o caso em tela. O exame pleiteado não é padronizado pelo SUS. Não se caracteriza como urgência médica.
7. Informamos que está em vigor o Decreto nº 4008-R, de 26 de agosto de 2016, publicado no Diário Oficial do Estado do Espírito Santo em 30/8/2016, disciplinando procedimentos adotados por médicos e odontólogos vinculados à Secretaria de Estado da saúde – SESA. O Artigo 2º cuida de procedimentos e medicamentos não padronizados pelo SUS. A justificativa técnica deverá ser apresentada por meio de ferramenta informatizada.
8. Este NAT recomenda que o médico assistente preencha o formulário criado pelo Decreto Nº 4008-R, de 26 de agosto de 2016, e que esse formulário, após preenchimento, seja apresentado aos requeridos, os quais deverão ser compelidos a darem tramitação ágil, com resposta em breve. Obs > link direto para o formulário: <http://saude.es.gov.br/Media/sesa/Judicialização/RELATORIO-MÉDICOFORMATADO-01%2004%202016atual-1.pdf>

[REDAÇÃO MISTERIOSA]

[REDAÇÃO MISTERIOSA]

[REDAÇÃO MISTERIOSA]

[REDAÇÃO MISTERIOSA]

[REDAÇÃO MISTERIOSA]

[REDAÇÃO MISTERIOSA]



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

---

## **REFERÊNCIAS**

DISTRITO FEDERAL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Relação Nacional de Medicamentos Essenciais – RENAME. Brasília: Ministério da Saúde, 2018.

Investigação genética das epilepsias, liga Brasileira de Epilepsia, disponível no site: <http://epilepsia.org.br/artigo/fernandokok/>

DISTRITO FEDERAL. Ministério da Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas** – **Epilepsia.** Disponível em: <[http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/pcdt\\_epilepsia\\_.pdf](http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/pcdt_epilepsia_.pdf)>. Acesso em: 20 fev. 2019.

Thome-Souza S, Valente KDR. Droga órfã: surgimento de um novo conceito.

**J Epilepsy Clin Neurophysiol** 2011;17(4):144-147.

FUCHS, Flávio; WANNMACHER, Lenita; FERREIRA, Maria Beatriz. **Farmacologia Clínica: Fundamentos da Terapêutica Racional.** 3. ed. Rio de Janeiro, Guanabara Koogan, 2006, 543p.

OLIVEIRA, Bruno Lúcio Marques Barbosa, PARREIRAS; Mariane Santos; DORETTO, Maria Carolina. Epilepsia e Depressão: Falta diálogo entre a Neurologia e a Psiquiatria?. **J Epilepsy Clin Neurophysiol**, v. 13, n. 3, p. 109-113, 2007