



**Poder Judiciário**  
Estado do Espírito Santo

**PARECER TÉCNICO/NAT/TJES Nº 1209/2019**

Vitória, 05 de agosto de 2019

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

O presente Parecer Técnico visa a atender solicitação de informações técnicas da Vara da Infância e Juventude de São Mateus - ES, requeridas pelo MM. Juiz de Direito Dr. Antônio Moreira Fernandes, sobre o procedimento: **“Consulta com geneticista”**.

**I – RELATÓRIO**

1. De acordo com a Petição Inicial, o Requerente de 02 anos apresenta quadro síndrômico a esclarecer, necessitando de acompanhamento com geneticista. Apresenta ainda atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). A consulta foi solicitada administrativamente em 13/12/2018, e não foi disponibilizada até o momento.
2. Às fls. 09 consta o espelho do SISREG (sistema nacional de regulação) com a solicitação de consulta em genética, cadastrada no sistema em 13/12/2018, informando que o requerente apresenta quadro síndrômico a esclarecer. Solicitado geneticista ainda quando recém-nascido sem sucesso. Atraso no desenvolvimento (DNPM). P: 12.950gr; a: 85 cm. Esta solicitação se encontra em situação PENDENTE no Sistema. Data da última visualização 13/12/2018.
3. Às fls. 10 consta guia de referência e contra-referência, sem data, encaminhando o Requerente à geneticista para avaliação, com as mesmas informações contidas no



## **Poder Judiciário**

### Estado do Espírito Santo

---

espelho do SISREG. Com hipótese diagnóstica de trissomia 21. Não foi possível identificar o médico solicitante.

4. Às fls. 12 consta ofício da Promotoria de Justiça da Infância e da Juventude de São Mateus encaminhando a Superintendente Regional de Saúde de São Mateus, datado de 29/01/2019, solicitando que atenda as necessidades do Requerente.
5. Às fls. 15 consta resposta da Superintendente Regional de Saúde de São Mateus a Promotoria de Justiça da Infância e da Juventude de São Mateus, datada de 13/02/2019, informando que a demanda é de competência do Estado. Informando ainda que a Central Municipal de Regulação é apenas porta de entrada para cadastrar a solicitação no SISREG - Sistema Estadual de Regulação. Neste sentido a solicitação foi cadastrada e encontra-se pendente de liberação.
6. Às fls. 20 consta ofício da Superintendente Regional de Saúde de São Mateus a Promotoria de Justiça da Infância e Juventude de São Mateus, datado de 26/04/2019, informando que “Como se trata de um procedimento regulado será agendado após avaliação do médico regulador que utiliza os seguintes critérios: Classificação do Risco (quadro/indicação clínica); Oferta de vagas e Cotas Pactuadas”.

## **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,



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

---

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. A **Síndrome de Down (SD)** ou trissomia do 21 é uma condição humana geneticamente determinada, é a alteração cromossômica (cromossomopatia) mais comum em humanos e a principal causa de deficiência intelectual na população. A SD é um modo de estar no mundo que demonstra a diversidade humana. A presença do cromossomo 21 extra na constituição genética determina características físicas específicas e atraso no desenvolvimento. Sabe-se que as pessoas com SD quando atendidas e estimuladas adequadamente, têm potencial para uma vida saudável e plena inclusão social. No Brasil nasce uma criança com SD a cada 600 e 800 nascimentos, independente de etnia, gênero ou classe social.
2. O diagnóstico clínico pode ser realizado nas primeiras horas de vida da criança pelas suas características físicas (fenotípicas) e, posteriormente, confirmado por **análises citogenéticas do cariótipo de células em metáfase**. Os portadores da SD podem apresentar: hipotonia, baixa estatura, hiperflexibilidade das articulações, mãos



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

---

pequenas e largas com prega palmar única, face larga e achatada, olhos distantes um do outro, nariz pequeno com base nasal achatada, baixa implantação das orelhas, língua projetada para fora da boca, palato ogival, cardiopatia congênita, genitais hipodesenvolvidos, excesso de pele na nuca, cabelo liso e ralo. Entretanto, nem todos os portadores desta síndrome apresentam estes fenótipos; a deficiência mental é a única característica presente em todos os casos. A identificação dos sujeitos afetados, já ao nascimento, possibilita a intervenção precoce, estendida a todos os familiares envolvidos.

3. Além das manifestações referidas, o indivíduo com SD manifesta comprometimento no desenvolvimento da linguagem, que se mostra mais lenta, é neste domínio que a criança acometida apresenta os maiores atrasos, havendo, assim, necessidade de um trabalho de estimulação precoce.
4. O cariótipo não é obrigatório para o diagnóstico da SD, mas é fundamental para orientar o aconselhamento genético da família. Tendo em vista que somente o exame do cariótipo determina a forma casual ou herdada, ou seja, uma trissomia simples, mosaico ou uma trissomia por translocação. O resultado do cariótipo (genótipo) não determina as características físicas (fenótipo) e o desenvolvimento da pessoa com SD

### **DO TRATAMENTO**

1. Não existe cura para a SD, mas é importante salientar que existe tratamento e que ele é fundamental para que a pessoa com SD possa conquistar maior autonomia e qualidade de vida no futuro. Discutir com os pais a etiologia é importante no sentido de diminuir dúvidas e sentimentos de culpa. Discutir com os pais a etiologia é importante no sentido de diminuir dúvidas e sentimentos de culpa.
2. Enfatizar que o cuidado com o bebê e com a criança será compartilhado entre a família e a equipe multiprofissional, e que a família não estará sozinha e sem apoio neste processo.



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

---

### **DO PLEITO**

1. **Consulta com geneticista.**

### **III – CONCLUSÃO**

1. No presente caso, Requerente de 02 anos apresenta quadro atraso do desenvolvimento e quadro sindrômico a esclarecer (Síndrome de Down), necessitando de acompanhamento com geneticista.
2. Consta nos autos documento comprobatório da solicitação administrativa prévia da consulta em geneticista (SISREG - Sistema Nacional de Regulação) cadastrada no sistema em 13/12/2018, porém não há evidências que comprove negativa de fornecimento por parte dos entes federados (Município e Estado), somente informação de que o Requerente está cadastrado e aguardando a vaga. Não foi possível consultarmos o portal do SUS (<https://portalsus.es.gov.br/>) na presente data para verificarmos se a solicitação já foi atendida, visto que o “Portal SUS está passando por atualização de dados emitidos pelo Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DataSUS). O serviço será reestabelecido em breve”.
3. Em conclusão, este NAT entende que apesar de ser possível realizar o diagnóstico clínico da Síndrome de Down pelas características físicas, o médico assistente apresenta dúvida quanto ao diagnóstico, o que faz com que a consulta com o geneticista, a qual é padronizada pelo SUS, com investigação do cariótipo se faça necessária. Há evidências de que a consulta já está cadastrado no SISREG, portanto cabe a SESA disponibilizar a consulta em um prazo que respeite o princípio da razoabilidade. Mesmo que não seja do Município a responsabilidade pela disponibilização da consulta, ele deve acompanhar a tramitação até que ela seja efetivamente agendada e informar ao Requerente.



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

4. Não se trata de **urgência médica**, de acordo com a definição de urgência e emergência pelo CFM (Conselho federal de Medicina), mas vale lembrar o Enunciado nº 93 da I, II E III Jornadas de Direito da Saúde do Conselho Nacional de Justiça, que diz:

“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)

[REDACTED]

[REDACTED]

## **REFERÊNCIAS**

Dornelas, L.F., et al, Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor: mapa conceitual,



## **Poder Judiciário**

Estado do Espírito Santo

---

definições, usos e limitações do termo, Revista Paulista de Pediatria, disponível em: [http://www.scielo.br/pdf/rpp/v33n1/pt\\_0103-0582-rpp-33-01-00088.pdf](http://www.scielo.br/pdf/rpp/v33n1/pt_0103-0582-rpp-33-01-00088.pdf)

LUIZ, Flávia Mendonça Rosa e et al. A inclusão da criança com Síndrome de Down na rede regular de ensino: desafios e possibilidades. **Rev. bras. educ. espec.**, Marília, v. 14, n. 3, p. 497-508, Dec. 2008. Available from <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-65382008000300011&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-65382008000300011&lng=en&nrm=iso)>. access on 12 Feb. 2019. <http://dx.doi.org/10.1590/S1413-65382008000300011>.

Diretrizes de atenção à pessoa com Síndrome de Down, Ministério da Saúde, 2012, disponível no endereço eletrônico: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes\\_cuidados\\_sindrome\\_down.pdf](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_cuidados_sindrome_down.pdf)