

NOTA TÉCNICA 7475**IDENTIFICAÇÃO DA REQUISIÇÃO**

CÂMARA/VARA: VARA ÚNICA

COMARCA: Alvinópolis

I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:

IDADE: 42 anos

PEDIDO DA AÇÃO: Exame Exoma

DOENÇA(S) INFORMADA(S): Síndrome de Gorlin

FINALIDADE / INDICAÇÃO: Diagnostico

REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL: CRMMG- 34244

NÚMERO DA SOLICITAÇÃO: 2025.0007475

II – PERGUNTAS DO JUÍZO:

A fim de subsidiar a instrução do feito, determino, desde já, que a Secretaria do juízo solicite análise ao NATJUS, com prazo de 10 (dez) dias para resposta, devendo aquele Órgão de apoio técnico prestar esclarecimentos quanto: a) a hipótese diagnóstica da parte autora; b) se a hipótese diagnóstica apresentada subsidia a indicação médica efetuada; c) se há outros exames disponibilizados pelo SUS para o diagnóstico devido; d) se o exame prescrito é disponibilizado pelo SUS para o caso da parte autora; e) qual o ente responsável pela disponibilização do exame; f) agradeço qualquer informação complementar a critério desse nobre órgão.

III – CONSIDERAÇÕES/RESPOSTAS:

A **Síndrome de Gorlin**, também conhecida como Síndrome do Carcinoma Basocelular Nevóide, carcinomas basocelulares (um tipo de cancro da pele), ceratocistos odontogénicos (cistos na mandíbula) e diversas **anomalias esqueléticas** e outras patologias em diferentes órgãos. O diagnóstico baseia-se em critérios clínicos e radiológicos, e um diagnóstico precoce é crucial para reduzir a gravidade das consequências a longo prazo.

Principais características:

- **Anomalias Cutâneas:** Muitos carcinomas basocelulares (um tipo de tumor da pele), especialmente no couro cabeludo e rosto, são uma marca da síndrome. Também podem aparecer outros cistos e tumores benignos da pele.
- **Anomalias Dentárias e Ósseas:** São frequentes os ceratocistos odontogénicos na mandíbula e maxila. Podem ocorrer anomalias vertebrais, como costelas bífidas (duplicadas ou bifurcadas), e também a calcificação da foice do cérebro.
- **Anomalias Neurológicas:** Existe uma maior tendência ao desenvolvimento de tumores cerebrais como o meduloblastoma.
- **Outras Anomalias:** Podem incluir problemas oculares, como hipertelorismo (olhos muito afastados), anomalias ovarianas, como os fibromas, e problemas cardíacos, como os fibromas cardíacos.

Causa:

- A síndrome resulta de mutações nos genes PTCH1 ou SUFU, que estão localizados no cromossomo 9

Diagnóstico:

- O diagnóstico é clínico e radiológico, com base em critérios maiores e menores estabelecidos.

- A análise genética do gene PTCH1 pode confirmar o diagnóstico, especialmente se os critérios clínicos não forem suficientes.

Gestão e Tratamento:

- É fundamental um acompanhamento multidisciplinar por dermatologistas, dentistas, neurologistas e cirurgiões.
- A **proteção solar** é crucial para prevenir o desenvolvimento de novos carcinomas basocelulares.
- **Exames regulares** são necessários para a detecção precoce de tumores, permitindo tratamentos que melhoram o prognóstico.
- O tratamento visa a **remoção completa** dos tumores, incluindo os carcinomas e os cistos.

Importância do diagnóstico precoce:

- Permite a implementação de terapias mais conservadoras.
- Reduz a gravidade das complicações a longo prazo.
- Oferece informação aos pacientes e familiares sobre os riscos hereditários da condição.

O exame solicitado está bem indicado e disponível no SUS

Procedimento: 02.02.10.020-0 - SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA										
Grupo:		02 - Procedimentos com finalidade diagnóstica								
Sub-Grupo:		02 - Diagnóstico em laboratório clínico								
Forma de Organização:		10 - Exames de genética								
Competência:		09/2025		Histórico de alterações						
<p>Modalidade de Atendimento: Ambulatorial</p> <p>Complexidade: Média Complexidade</p> <p>Financiamento: Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)</p> <p>Sub-Tipo de Financiamento: Doenças Raras</p> <p>Instrumento de Registro: APAC (Proc. Secundário)</p> <p>Sexo: Ambos</p> <p>Média de Permanência:</p> <p>Tempo de Permanência:</p> <p>Quantidade Máxima: 1</p> <p>Idade Mínima: 0 meses</p> <p>Idade Máxima: 130 anos</p> <p>Pontos:</p> <p>Atributos Complementares:</p>										
Valores										
Serviço Ambulatorial: R\$ 0,00				Serviço Hospitalar: R\$ 0,00						
Total Ambulatorial: R\$ 0,00				Serviço Profissional: R\$ 0,00						
				Total Hospitalar: R\$ 0,00						
Descrição	CID	CBO	Leito	Serviço Classificação	Habilitação	Redes	Origem	Regra Condicionada	Renases	TUSS
Descrição										
<p>CONSISTE NO SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA PARA INVESTIGAÇÃO ETIOLÓGICA DE DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL DE CAUSA IDETERMINADA.</p>										

IV – CONCLUSÕES:

- ✓ O procedimento está bem indicado para a doença informada
- ✓ O procedimento está disponível no SUS
- ✓ Levando-se em conta a complexidade do procedimento, caso o município, não tenha condições de atender paciente deverá ser encaminhado para tratamento fora do domicílio TFD
- ✓ O procedimento é de alto custo e está a cargo da Secretaria de Estado da Saúde.

V – REFERÊNCIAS:

Portal do CNJ

Portal do Ministério da Saúde

Portal da CONITEC

VI – DATA: 23/09/2025

NATJUS TJMG