

PARECER TÉCNICO/SES/SJ/NATJUS Nº 3514/2025

Rio de Janeiro, 05 de setembro de 2025.

Processo nº 0912180-44.2025.8.19.0001,
ajuizado por **R.M.D.S.C.D.S.**

Trata-se de Autora, de 82 anos de idade, com quadro **suspeito de neoplasia endócrina múltipla tipo 1**, devido a presença de **múltiplos tumores em glândulas endócrinas** pancreas, paratireoide e hipófise. Apresentando tumor de hipófise secretor de prolactina, hiperprolactinemia, tumores císticos pancreáticos com insuficiência pancreática exócrina e endócrina; diabetes *mellitus*, retinopatia diabética, hiperparatireoidismo por adenoma de paratireoide e osteoporose. Com histórico de cardiopatia isquêmica e coronariopatia, evoluiu com IAM C/SST, submetida às cirurgias de revascularização miocárdica em 2014 e angioplastia com implante de 3 stents farmacológicos. Sendo solicitado o exame de **pesquisa de mutação do gene MEN 1 ou NEM 1** (Num. 212580820 - Pág. 6). Foi pleiteado o **exame de sangue para pesquisa de mutação de gene MEN 1 ou NEM 1** (Num. 212580819 - Pág. 3).

As **síndromes de neoplasia endócrina múltipla (NEM)** são distúrbios hereditários pouco frequentes nos quais mais de uma glândula endócrina desenvolve tumores não cancerosos (benignos) ou cancerosos (malignos) ou cresce excessivamente sem formar tumores. Existem três formas famosas e bem conhecidas de síndromes de NEM (NEM 1, NEM 2A e NEM 2B) e uma recém-documentada (NEM4). Essas síndromes são pouco frequentes e ocorrem em todas as idades, tanto em homens quanto em mulheres. Geralmente, mutações na linha germinativa que podem resultar em transformação neoplásica da hipófise anterior, glândulas paratireoides e ilhotas pancreáticas, além do trato gastrointestinal, podem ser um indicador de NEM1. O câncer medular de tireoide (CMT) em associação com feocromocitoma e/ou lesões múltiplas de glândulas paratireoides com hiperparatireoidismo pode ser um indicador de NEM2, que pode ser subagrupado nas síndromes NEM 2A, NEM 2B e CMT familiar. Não existem marcadores bioquímicos distintos que permitam a identificação das formas familiares e não familiares dos tumores, mas o CMT familiar geralmente ocorre em idade mais precoce do que o CMT esporádico. O gene MEN1 (proteína menin) é responsável pela doença MEN 1, o CDKN1B pela MEN 4 e o proto-oncogene RET pela MEN 2. O foco nos alvos moleculares pode trazer alguma esperança tanto para o diagnóstico quanto para o tratamento das síndromes MEN. Nesta revisão, analisamos essa doença, os genes responsáveis e sua via de sinalização celular envolvida¹.

Desde a identificação do gene causador, o gene oncosupressor MEN1, em 1997, os **testes genéticos** têm se revelado uma importante abordagem para o diagnóstico precoce e diferencial da doença. Atualmente, os **testes genéticos para MEN1** consistem principalmente no sequenciamento de regiões codificadoras e junções íntron-éxon do gene MEN1. No entanto, a recente aquisição de novas tecnologias de alto rendimento permitirá o desenvolvimento de diagnósticos genéticos inovadores, precisos, completos e rápidos. Essas novas ferramentas são

¹ Khatami, Fatemeh, and Seyed Mohammad Tavangar. "Multiple Endocrine Neoplasia Syndromes from Genetic and Epigenetic Perspectives." Biomarker insights vol. 13 1177271918785129. 2 Jul. 2018, doi:10.1177/1177271918785129. Acesso em: 05 set. 2025.

capazes de aumentar a força da análise e eliminar quase completamente a possibilidade de resultados falso-negativos².

Diante o exposto, informa-se que o exame para **pesquisa de mutação do gene MEN 1 ou NEM 1** pleiteado **está indicado** ao manejo terapêutico do quadro clínico apresentado pela Autora (Num. 212580820 - Pág. 6).

Embora os **exames de genética para pesquisa diagnóstica** estejam cobertos pelo **SUS**, conforme a Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses/Próteses e Materiais Especiais do Sistema Único de Saúde - SUS (SIGTAP) sob diversos códigos, informa-se que **não foi encontrado código de procedimento** para o pleito **pesquisa de mutação do gene MEN 1 ou NEM 1**.

Todavia, este Núcleo consultou a plataforma do **Sistema Estadual de Regulação – SER** e verificou a inserção da Requerente em **18 de abril de 2024, ID 5450645**, para **ambulatório 1ª vez em genética médica - adulto**, classificação de risco **vermelho – prioridade 1**, com situação **cancelada**. Consta a seguinte observação:

- Em 20/05/2024, pelo Regulador da Central REUNI “... **Nenhum prestador SUS realiza teste genético oncológico**. Favor manifestar interesse na consulta de aconselhamento genético ...”.

Corroborando o exposto, ao Num. 212580820 - Pág. 9, a Câmara de Resolução de Litígios em Saúde, após a consulta ao SER informa que: “... a Assistida encontra-se com situação cancelada ...”, “... **nenhum prestador SUS realiza teste genético oncológico** ...” e “... devido à impossibilidade de resolução administrativa, encaminha para a Defensoria ...”.

Portanto, informa-se que **não foi encontrada via administrativa, pelo SUS, para acesso ao exame pleiteado**. Assim como, **elucida-se que não foram encontrados outros exames que configurem alternativas terapêuticas, padronizadas no SUS, que possam substituir o exame requerido**.

Em consulta ao banco de dados do Ministério da Saúde³ **não** foi encontrado o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para quadro **suspeito de neoplasia endócrina múltipla tipo 1**.

É o parecer.

Ao 3º Juizado Especial de Fazenda Pública da Comarca da Capital do Estado do Rio de Janeiro, para conhecer e tomar as providências que entender cabíveis.

Elaborado pela equipe técnica do NATJUS-RJ.

FLÁVIO AFONSO BADARÓ
Assessor-chefe
CRF-RJ 10.277
ID. 436.475-02

² Marini, Francesca et al. “Teste genético na síndrome de neoplasia endócrina múltipla tipo 1: uma história em evolução.” World Journal of experimental medicine vol. 5,2 124-9. 20 de maio de 2015, doi:10.5493/wjem. v5.i2.124. Acesso em: 05 set. 2025.

³ MINISTÉRIO DA SAÚDE. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas – PCDT. Disponível em: <<https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt#i>>. Acesso em: 05 set. 2025.