# Nota Técnica 57058

Data de conclusão: 04/12/2021 00:11:43

## Paciente

**Idade:** 36 anos

**Sexo:** Feminino

**Cidade:** Porto Alegre/RS

## Dados do Advogado do Autor

**Nome do Advogado:** -

**Número OAB:** -

**Autor está representado por:** -

## Dados do Processo

**Esfera/Órgão:** Justiça Federal

**Vara/Serventia:** 1a Vara Federal de Porto Alegre

## Tecnologia 57058

**CID:** C71.9 - Neoplasia maligna do encéfalo, não especificado

**Diagnóstico:** Neoplasia maligna do encéfalo, não especificado

**Meio(s) confirmatório(s) do diagnóstico já realizado(s):** Laudo médico

## Descrição da Tecnologia

**Tipo da Tecnologia:** Procedimento

**Descrição:** análise molecular do gene TP53

**O procedimento está inserido no SUS?** Não

## Outras Tecnologias Disponíveis

**Tecnologia:** análise molecular do gene TP53

**Descrever as opções disponíveis no SUS e/ou Saúde Suplementar:** Não possui

## Custo da Tecnologia

**Tecnologia:** análise molecular do gene TP53

**Custo da tecnologia:** -

**Fonte do custo da tecnologia:** -

## Evidências e resultados esperados

**Tecnologia:** análise molecular do gene TP53

**Evidências sobre a eficácia e segurança da tecnologia:** O diagnóstico da síndrome de Li-Fraumeni é feito com a análise molecular do gene TP53. Existem diversos critérios para a indicação desta avaliação. A paciente se enquadra no critério de Eeles: dois membros da mesma família, de primeiro ou segundo graus, diagnosticados com qualquer uma das neoplasias da síndrome (sarcoma de tecidos moles, osteossarcoma, câncer de mama pré-menopausa, tumor cerebral, carcinoma adrenocortical, leucemia ou câncer de pulmão bronquioalveolar) em qualquer idade (3).
Um estudo de coorte que avaliou uma população de 341 pacientes submetidos ao teste genético, com 75 casos resultados positivos, avaliou o desempenho dos diversos critérios clínicos para realizar o exame. O critério clássico de Li-Fraumeni e o de Chompret foram os que apresentaram melhor sensibilidade (habilidade de selecionar pacientes com a doença). Dentre os 205 pacientes com os critérios de Eeles (que a paciente apresenta), 29 (14%) apresentaram mutação (4).
Cabe ressaltar que o sul do Brasil é região com alta prevalência de mutações no gene TP53 e consequentemente tumores associados a síndrome de Li-Fraumeni(5). Nesse contexto de aumento de prevalência da condição, o desempenho dos critérios clínicos para indicação desse tipo de teste genético tendem a melhorar.

**Benefício/efeito/resultado esperado da tecnologia:** Qualidade de vida, melhora de parâmetros laboratoriais e redução de eventos adversos

**Recomendações da CONITEC para a situação clínica do demandante:** Não avaliada

## Conclusão

**Tecnologia:** análise molecular do gene TP53

**Conclusão Justificada:** Favorável

**Conclusão:** A paciente em questão apresenta critérios clínicos para investigação genética da Síndrome de Li-Fraumeni. Uma vez diagnosticada essa síndrome, a paciente poderá ser submetida a um rastreamento mais rigoroso de neoplasias, a fim de conseguir diagnosticá-las precocemente e ter maior chance de cura. O resultado desse exame também será útil para o aconselhamento genético da paciente e seus familiares. Além dos benefícios diretos para a saúde da autora e seus familiares, o diagnóstico precoce de neoplasias e a racionalização das estratégias de rastreio poderiam inclusive resultar em redução de custos para o SUS.

**Há evidências científicas?** Sim

**Justifica-se a alegação de urgência, conforme definição de Urgência e Emergência do CFM?** Não

**Referências bibliográficas:** 1. Gareth Evans D. Li-Fraumeni syndrome. In: Post TW, editor. UpToDate. UpToDate; 2020.
2. Bougeard G, Renaux-Petel M, Flaman J-M, Charbonnier C, Fermey P, Belotti M, et al. Revisiting Li-Fraumeni Syndrome From TP53 Mutation Carriers. J Clin Oncol. 2015 Jul 20;33(21):2345–52.
3. Eeles RA. Germline mutations in the TP53 gene. Cancer Surv. 1995;25:101–24.
4. Gonzalez KD, Noltner KA, Buzin CH, Gu D, Wen-Fong CY, Nguyen VQ, et al. Beyond Li Fraumeni Syndrome: clinical characteristics of families with p53 germline mutations. J Clin Oncol. 2009 Mar 10;27(8):1250–6.
5. Gibbon S. Calibrating cancer risk, uncertainty and environments: Genetics and their contexts in southern Brazil. Biosocieties. 2018 Dec;13(4):761–79.

**NatJus Responsável:** RS - Rio Grande do Sul

**Instituição Responsável:** TelessaúdeRS-UFRGS

**Nota técnica elaborada com apoio de tutoria?** Não

**Outras Informações:** A autora foi atendida no ambulatório de Oncogenética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre por história pessoal de câncer (glioblastoma multiforme) aos 28 anos e história familiar de avó com leucemia. A médica assistente formula a hipótese de uma síndrome hereditária de predisposição ao câncer, especificamente, Li-Fraumeni. Ressalta que o exame é importante pois, se positivo, a paciente apresenta 50% de risco de outros cânceres, o que resultaria em orientações e rastreamento específico. Além disso, essa informação tem importância do ponto de vista de aconselhamento genético, pois se trata de uma condição autossômica dominante, em que seus familiares de primeiro grau apresentam 50% de chance de também serem portadores dessa síndrome.
A síndrome de Li-Fraumeni faz parte das síndromes hereditárias de predisposição ao câncer. É uma condição autossômica dominante devido a mutações no gene TP53, que codifica a proteína supressora tumoral p53. Manifesta-se com a presença de diversos tipos de neoplasias, usualmente em idade precoce. Entre os tipos de cânceres mais comuns na síndrome, estão descritos sarcomas de tecidos moles, osteossarcomas, leucemia, câncer de mama, adrenal e sistema nervoso central (1). Em uma coorte de 1.730 pacientes, entre 415 carreadores, 322 (78%) desenvolveram neoplasia