



Assunto: **Nota Técnica sobre critérios de encaminhamento de pacientes aos ambulatórios de oncogenética.**

1. CONTEXTO

1.1. **ASSUNTO:** Essa Nota Técnica foi elaborada para definição dos Critérios de Encaminhamento para a Oncogenética

1.2. INTRODUÇÃO:

O câncer é uma doença essencialmente genética, que ocorre por uma interação entre fatores genéticos e ambientais. Estima-se que 5-15% de todos eles ocorram por influência direta de uma mutação germinativa, que confere risco aumentado de desenvolvimento de tumores ao longo da vida. Tais mutações podem ser transmitidas ao longo das gerações, o que torna essencial a identificação de indivíduos portadores para a implementação de estratégias adequadas de prevenção, rastreamento e manejo clínico personalizado.

A oncogenética é uma área de atuação que envolve diversas especialidades, mas principalmente a genética médica e a oncologia, e se dedica ao estudo destas alterações genéticas que estão associadas às síndromes de predisposição ao câncer. Ela vem desempenhando um importante papel no tratamento e acompanhamento de pacientes oncológicos.

A relevância da oncogenética reside no fato de que a detecção precoce dessas alterações genéticas permite a estratificação de risco dos indivíduos, possibilitando intervenções preventivas, como vigilância aumentada; medidas redutoras de risco, como cirurgias profiláticas, quimioprofilaxia e modificações no estilo de vida; além de guiar terapias alvo em pacientes já diagnosticados, com base nas características moleculares de seu tumor.

A incorporação da oncogenética no Sistema Único de Saúde (SUS) é de extrema importância, pois democratiza o acesso a esses avanços diagnósticos e terapêuticos para a população em geral, incluindo pacientes de alto risco que, de outra forma, não teriam acesso a testes genéticos e aconselhamento especializado. A introdução desses serviços na rede pública tem como objetivo não apenas melhorar o prognóstico de pacientes com câncer hereditário, por meio de diagnósticos precoces e intervenções terapêuticas mais eficazes, mas também otimizar o uso dos recursos de saúde pública. Ao identificar indivíduos e famílias em risco, o SUS pode concentrar esforços em estratégias de vigilância e prevenção, reduzindo a incidência e a mortalidade por câncer, além de mitigar os custos relacionados ao tratamento de neoplasias avançadas.

1.3. OBJETIVO:

Este documento tem o objetivo de definir e oficializar os fluxos e critérios de encaminhamento de pacientes com suspeita de síndromes de predisposição ao câncer, atendidos na Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal, aos ambulatórios de oncogenética em Panorama 3.

1.4. JUSTIFICATIVA:

Essa nota é relevante para a organização dos fluxos de Genética e Doenças Raras dentro do escopo da SES-DF, melhorando a qualidade da assistência e organizando as demandas para que não haja sobrecarga, com melhoria do acesso e continuidade do cuidado.

2. RELATO

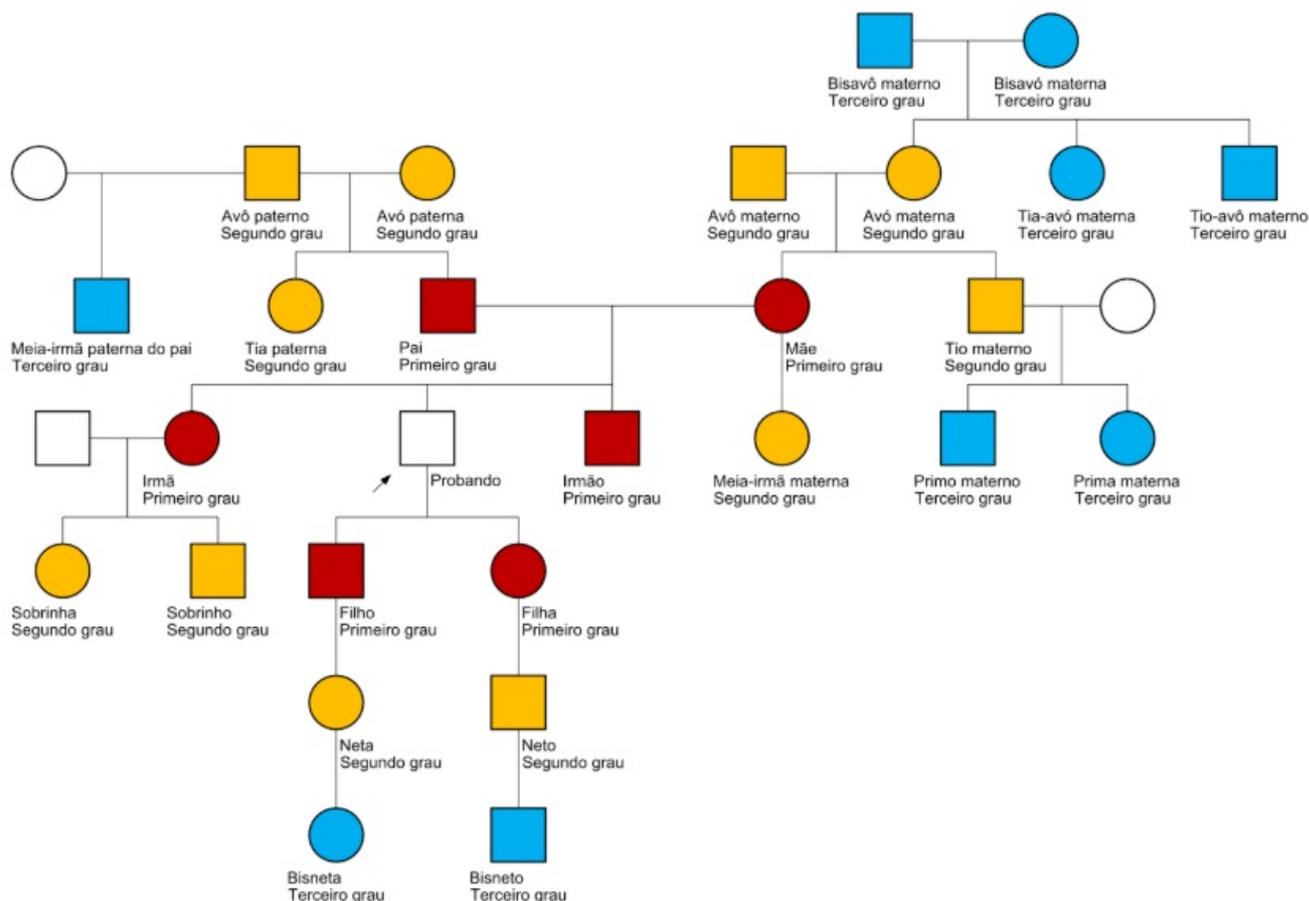
2.1. CONTEÚDO: CONCEITOS IMPORTANTES PARA DESCRITIVO NOS ENCAMINHAMENTOS

Probando: O membro afetado de uma família com um distúrbio genético que é primeiramente trazido aos cuidados do geneticista é o probando (sinônimos: propositus ou caso índice).

Consulente: A pessoa que traz a família para uma consulta com um geneticista é denominada consulente; o consulente pode ser um indivíduo afetado (probando) ou um parente não afetado.

Para descritivo do histórico familiar, o grau de parentesco entre o probando ou consulente e seus parentes deve ser apresentado conforme orientação da figura 1.

Figura 1: Grau de parentesco entre o probando e seus familiares.



Legenda:

Parentes de primeiro grau (representado em vermelho): Pai, mãe, filhos, filhas, irmãos, irmãs.

Parentes de segundo grau (representado em amarelo): Avô, avó, tios, tias, sobrinhos, sobrinhas, netos, netas, meio-irmão e meia-irmã.

Parentes de terceiro grau (representado em azul): Bisavô, bisavó, tio-avô, tia-avó, bisneto, bisneta, meios-irmãos ou meias-irmãs do pai ou da mãe.

2.2. CRITÉRIOS PARA ENCAMINHAMENTO AOS AMBULATÓRIOS DE ONCOGENÉTICA

Os pacientes devem ter passado por avaliação médica prévia (consulta ambulatorial ou internação hospitalar) em qualquer especialidade.

O encaminhamento médico deve conter um breve descritivo contendo o motivo da avaliação da especialidade, tipo e número de tumores apresentados, os antecedentes pessoais e familiares oncológicos, e resultados de exames pertinentes à consulta (anatomo-patológico, imunohistoquímica, mamografia, ressonância magnética, tomografia computadorizada, entre outros), se disponíveis.

2.3. CRITÉRIOS GERAIS DE ENCAMINHAMENTO:

Condições clínicas gerais que indicam a necessidade de encaminhamento:

- Paciente que teve câncer em idade precoce (<50 anos) ou fora da idade de apresentação usual;
- Paciente que já teve dois ou mais tipos de neoplasias primárias sincrônicas ou metacrônicas (múltiplos tumores primários);
- Paciente que tem vários membros da família acometidos com câncer sugestivos de uma síndrome de predisposição ao câncer específica;
- Pacientes com tumores muito agressivos que não respondem às terapias habituais;
- Pacientes com tumores com histologias raras;
- Paciente do sexo masculino com câncer de mama, em qualquer idade;
- Paciente com câncer de próstata metastático;
- Paciente com história pessoal ou familiar de câncer de ovário, em qualquer idade;
- Paciente com história pessoal ou familiar de câncer de pâncreas, em qualquer idade;
- Paciente que já tenha identificado em sua família uma variante patogênica ou provavelmente patogênica (mutação) em gene de predisposição ao câncer;
- Paciente com ancestralidade de Judeus Ashkenazi;
- Paciente com polipose intestinal;
- Pacientes que preenchem critérios clínicos de determinada síndrome de predisposição ao câncer.

2.4. CRITÉRIOS ESPECÍFICOS DE ENCAMINHAMENTO:

2.4.1. PREDISPOSIÇÃO AO CÂNCER DE MAMA, OVÁRIO, PÂNCREAS E PRÓSTATA

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento: Pacientes com história pessoal ou familiar (até de 3º grau) com um ou mais dos critérios descritos abaixo:

- Câncer de mama abaixo de 65 anos de idade;
- Câncer de mama triplo negativo, em qualquer idade;
- Câncer de mama em pacientes do sexo masculino, em qualquer idade;
- Múltiplos cânceres primários de mama (incluindo tumores bilaterais, multifocais, diagnóstico sincrônico ou metacrônico)
- Câncer de ovário epitelial, em qualquer idade;
- Câncer de próstata metastático, em qualquer idade;
- Câncer de próstata alto grau ou muito alto grau, em qualquer idade;
- Câncer de próstata não metastático, associado a pelo menos um dos seguintes: Idade abaixo de 50 anos, ancestralidade de Judeus Ashkenazi, doença localmente avançada (T3 ou maior), patologia ductal/intraductal ≥ 4 (Gleason ≥ 7), história familiar de câncer de mama, ovário, pâncreas e/ou próstata.
- Câncer de pâncreas, em qualquer idade;
- Câncer de mama lobular associado à história familiar de câncer gástrico;
- Pacientes candidatas a terapias com inibidores de PARP;
- Presença de variante patogênica ou provavelmente patogênica (mutação) em gene de predisposição ao câncer identificada na família;
- Ancestralidade de Judeus Ashkenazi;
- Presença de três ou mais casos de câncer de mama, ovário, pâncreas e/ou próstata na família, independente da idade;
- Câncer de mama, ovário, pâncreas e/ou próstata, associado à história familiar destes mesmos tipos de tumores;
- Presença de variante patogênica ou provavelmente patogênica (mutação) identificada na família em um dos seguintes genes: *ATM*, *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CDKN2A*, *CHEK2*, *HOXB13*, *NF1*, *PALB2*, *PTEN*, *RAD51C*, *RAD51D*, *STK11*, *TP53*, ou gene com comprovação científica que esteja relacionado com aumento de risco para câncer de mama, ovário, próstata e pâncreas.

2.4.2. SÍNDROME DE LI-FRAUMENI

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento: Pacientes com história pessoal ou familiar (até de 3º grau) com um ou mais dos critérios descritos abaixo:

- Paciente com um tumor pertencente ao espectro clássico de tumor da síndrome de Li-Fraumeni: câncer de mama na pré-menopausa, sarcoma de tecidos moles, osteossarcoma, tumor do sistema nervoso central (SNC), e carcinoma adrenocortical;
- Múltiplos tumores primários em um mesmo indivíduo;
- Tumor do plexo coróide;
- Rbdomiossarcoma do subtipo anaplásico embrionário, independentemente da história familiar;
- Câncer de mama antes dos 31 anos de idade;
- Qualquer câncer pediátrico, incluindo meduloblastoma e leucemia linfoblástica aguda hipodiplóide pediátrica (LLA);
- Identificação de uma variante patogênica no gene *TP53* no tecido tumoral de um adulto com câncer que também tem histórico familiar sugestivo de SLF ou em uma criança com câncer, independentemente do histórico familiar;
- Identificação de variante patogênica ou provavelmente patogênica (mutação) no gene *TP53* identificada na família.

2.4.3. SÍNDROMES DE PREDISPOSIÇÃO AO CÂNCER DE INTESTINO, ESTÔMAGO E ENDOMÉTRIO

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento: Pacientes com história pessoal ou familiar (até de 3º grau) com um ou mais dos critérios descritos abaixo:

- Câncer colorretal e/ou de endométrio abaixo dos 50 anos de idade;
- Câncer colorretal e/ou de endométrio em qualquer idade, se perda de expressão de uma ou mais proteínas de reparo *MLH1*, *PMS2*, *MHS2*, e ou *MSH6* no tumor, evidenciados por imunohistoquímica, PCR ou NGS;
- Tumores relacionado ao espectro da síndrome de Lynch (colorretal, endometrial, gástrico, ovariano, pancreático, urotelial, cerebral, trato biliar e intestino delgado, bem como adenomas sebáceos, carcinomas sebáceos e ceratoacantomas observados na síndrome de Muir-Torre) sincrônicos e metacrônicos;
- Polipose no trato gastrointestinal: múltiplos adenomas, pólipos juvenis, pólipos hamartomatosos, pólipos serrilhados.
- Suspeita de polipose adenomatosa familiar, devido a presença de polipose e/ou câncer intestinal associado à história pessoal ou familiar de hipertrofia congênita do epitélio pigmentar da retina, câncer papilífero de tireoide, tumor desmóide, hepatoblastoma, osteomas, cistos epidermoides, meduloblastoma;
- Suspeita de síndrome de Peutz Jeghers devido a hiperpigmentação mucocutânea da boca, lábios, nariz, olhos, genitália ou dedos; pólipos hamartomatosos; câncer de intestino, estômago, mama, testículo e ovário.
- Câncer gástrico difuso em qualquer idade;
- Câncer gástrico abaixo dos 50 anos de idade;
- Suspeita de Tumor Hamartoma *PTEN* devido a achado de macrocrania, triquilemomas, papilomas, lipomas, hemangiomas, fibromas, tumores de células germinativas, deficiência intelectual e/ou transtorno do espectro autista
- Polipose ou câncer de cólon consistente com herança autossômica recessiva (ou seja, pais não afetados, irmãos afetados, consanguinidade parental);
- Dois ou mais casos na mesma linhagem familiar de câncer colorretal e/ou câncer de endométrio, e/ou câncer gástrico.
- Presença de variante patogênica ou provavelmente patogênica (mutação) em gene de predisposição ao câncer de intestino identificada na família.

2.4.4. NEOPLASIA ENDÓCRINA MÚLTIPLA TIPO 1 E 2 (*MEN1* E *MEN2*)

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento: Pacientes com história pessoal ou familiar (até de 3º grau) com um ou mais dos critérios descritos abaixo:

- Dois ou mais tumores neuroendócrinos, sincrônicos ou metacrônicos, envolvendo o trato gastrico-enteropancreático, paratireoide, adrenal e hipófise;
- Hiperparatireoidismo primário em pacientes jovens- abaixo dos 50 anos de idade;
- Pacientes com carcinoma medular de tireoide;
- Histórico familiar de tumores neuroendócrinos bem diferenciados;
- Paciente com hábitus marfanoide, neuromas de mucosa, e/ou carcinoma medular de tireoide;
- Presença de variante patogênica ou provavelmente patogênica (mutação) identificada na família em um dos seguintes genes: *MEN1*, *RET*, *CDKN1B*.

2.4.5. SÍNDROME DE VON HIPPEL-LINDAU (VHL)

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento: Pacientes com história pessoal ou familiar (até de 3º grau) com um ou mais dos critérios descritos abaixo:

- Angioma retiniano, especialmente em um indivíduo jovem;
- Múltiplos hemangioblastomas do sistema nervoso central, ou um único hemangioblastoma diagnosticado com idade ≤ 50 anos;
- Feocromocitoma adrenal ou extra-adrenal;
- Carcinoma de células renais diagnosticado com idade ≤ 40 anos;
- Múltiplos cistos renais e pancreáticos;
- Múltiplos tumores neuroendócrinos do pâncreas;
- Tumores do saco endolinfático;
- Múltiplos cistoadenomas papilares do epidídimo ou ligamento largo;
- Presença de variante patogênica ou provavelmente patogênica (mutação) no gene *VHL* identificada na família.

2.4.6. SÍNDROME DE PREDISPOSIÇÃO AO FEOCROMOCITOMA-PARAGANGLIOMA HEREDITÁRIO

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento: Pacientes com história pessoal ou familiar (até de 3º grau) de paraganglioma ou feocromocitoma, principalmente quando forem:

- Múltiplos (ou seja, >1 paraganglioma ou feocromocitoma), incluindo feocromocitoma adrenal bilateral;
- Multifocal, com múltiplos tumores sincrônicos ou metacrônicos;
- Recorrentes;
- de início precoce (ou seja, idade <45 anos);
- Extra-adrenais;
- Metastáticos;
- Presença de variante patogênica ou provavelmente patogênica (mutação) identificada na família em um dos seguintes genes: *MAX*, *SDHA*, *SDHAF2*, *SDHB*, *SDHC*, *SDHD* e *TMEM127*.

2.4.7. SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBÉ

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento: Pacientes com história pessoal ou familiar (até de 3º grau) com um ou mais dos critérios descritos abaixo:

- Presença de cinco ou mais fibrofolículos/tricodiscos, pelo menos um confirmado histologicamente;
- Paciente com múltiplos cistos pulmonares, bilaterais, sem outra causa aparente, com ou sem pneumotórax primário espontâneo;
- Câncer renal de início precoce (idade < 50 anos);
- Câncer renal multifocal ou bilateral;
- Câncer renal de histologia mista cromófila e oncocítica;
- Presença de variante patogênica ou provavelmente patogênica (mutação) no gene *FLCN* identificada na família.

2.4.8. NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento: Pacientes com história pessoal ou familiar (até de 3º grau) com um ou mais dos critérios descritos abaixo:

- Múltiplas manchas café com leite;
- Efélides nas regiões axilar ou inguinal;
- Dois ou mais neurofibromas de qualquer tipo ou um neurofibroma plexiforme;
- Glioma da via óptica;
- Dois ou mais nódulos de Lisch identificados em exame oftalmológico
- Presença das seguintes lesões ósseas em pacientes com um ou mais sinais descritos acima: displasia esfenoidal, arqueamento anterolateral da tibia ou pseudoartrose de um osso longo.
- Presença de variante patogênica ou provavelmente patogênica (mutação) no gene *NF1* identificada na família.

2.4.9. NEUROFIBROMATOSE TIPO 2

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento: Pacientes com história pessoal ou familiar (até de 3º grau) com um ou mais dos critérios descritos abaixo:

- Crianças com diagnóstico de schwannoma ou meningioma, catarata, hamartoma retiniano, mononeuropatia ou paralisia

- do terceiro nervo.
- Schwannomas vestibulares bilaterais
- Schwannoma vestibular unilateral acompanhado por um dos seguintes: meningioma, schwannoma, glioma, neurofibroma, catarata na forma de opacidades lenticulares subcapsulares ou catarata cortical
- Presença de variante patogênica ou provavelmente patogênica (mutação) no gene *NF2* identificada na família.

2.5. CLASSIFICAÇÃO DE RISCO

Os pacientes adultos com suspeita de síndromes de predisposição ao câncer deverão ser encaminhados para o atendimento em consulta de Oncogenética, via regulação (SISREG III), de acordo com os seguintes CIDs, códigos de consulta e classificação de risco:

Classificação	Condição clínica	CID-10	Código Interno de Consulta
Vermelha	Paciente com diagnóstico recente de qualquer tipo de câncer conforme critérios acima e/ou com necessidade de ajuste de terapêutica medicamentosa ou cirúrgica com base no teste genético.	C00-D48	2018566
Amarela	Paciente com diagnóstico prévio de câncer, com tratamento já finalizado, que está em acompanhamento.	C00-D48	2018566
	Paciente em processo de investigação de lesões suspeitas de malignidade, com critérios pessoais ou familiares para investigação de síndrome de predisposição ao câncer.	Z12, Z80	2018566
	Paciente sem câncer, mas com sinais clínicos que sugerem uma síndrome de predisposição ao câncer	Q85, Z80, D36	2018566
Verde	Paciente sem história pessoal de câncer, porém com história familiar positiva, sugestiva de síndrome de predisposição ao câncer.	Z80	2018566

2.6. FLUXO DE AGENDAMENTO DE CONSULTAS EM ONCOGENÉTICA

2.6.1. PARAMETRIZAÇÃO DAS PRIMEIRAS CONSULTAS E RETORNOS

As primeiras consultas de pacientes adultos e pediátricos para a oncogenética deverão ser reguladas via SISREG III em panorama 3, seguindo os critérios de urgência estabelecidos pela estratificação de risco descritas neste documento. Os atendimentos serão realizados nos ambulatórios do Hospital de Apoio de Brasília e Hospital Materno Infantil de Brasília por médicos geneticistas. O tempo de atendimento por paciente das primeiras consultas e retornos de oncogenética é de 60 minutos, conforme sugerido e orientado pelo Conselho Regional de Medicina do Estado do Rio Grande do Sul (<https://cremers.org.br/legislaes/honorarios-diferenciados-em-genetica/>). Este tempo faz-se necessário pela complexidade de atendimentos da especialidade, solicitações de exames a serem inseridos no Sistema de Regulação, preenchimentos de laudos e formulários.

Parametrização do agendamento:

- Para turnos de 4h : 2 pacientes de primeira consulta e 2 pacientes de retorno.
- Para turnos de 5h :3 pacientes de primeira consulta e 2 retornos.
- Para turnos de 6h: 3 pacientes de primeira consulta e 3 retornos.

Salienta-se que o número de consultas de primeira vez pode ser maior em novos serviços, com base na pressão assistencial. Os retornos serão agendados de acordo com o processo de trabalho local, com sugestão de intervalos de 50 a 60 minutos cada.

Pacientes em faixa etária infanto-juvenil que necessitem de acompanhamento multiprofissional especializado, incluindo tratamento oncológico, procedimentos cirúrgicos e exames de imagem recorrentes como método de acompanhamento, após serem avaliados conforme o fluxo descrito acima, deverão ser encaminhados para o Hospital da Criança de Brasília, para acompanhamento no ambulatório de síndromes de predisposição ao câncer, por meio do email agendamento@hcb.org.br, como solicitação de parecer especializado: oncogenética.

2.6.2. CAPTAÇÃO OPORTUNISTA DE PACIENTES

Os familiares de pacientes atendidos pelo médico geneticista em consultas de oncogenética poderão ser captados para consulta e agendados em vagas disponíveis na agenda do médico assistente, em horários que não estejam sujeitos à regulação do complexo regulador.

3. CONCLUSÃO

A oncogenética é uma área fundamental da medicina que estuda a relação entre as alterações genéticas hereditárias e o desenvolvimento de câncer. Ela tem como objetivo identificar pessoas com predisposição genética para certos tipos de câncer, permitindo o diagnóstico precoce, a prevenção e o manejo personalizado da doença, beneficiando não apenas os pacientes afetados com câncer, mas também indivíduos assintomáticos.

Por não esgotar todas as ocorrências relacionadas à oncogenética, os casos não indicados nesta nota técnica podem ter seus critérios definidos pela Referência Técnica Distrital em Doenças Raras na SES/DF. As diretrizes para a realização da testagem genética em pacientes da SES/DF serão tratadas em outro documento.

3.1. VIGÊNCIA:

Esta nota técnica permanece em vigência até que haja novo protocolo ou outro documento normativo.

4. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

- 1) NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®). Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal, Endometrial, and Gastric. Version: 1.2024
- 2) NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®). Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic. Version: 1.2025
- 3) Gullo I, Grillo F, Mastracci L, Vanoli A, Carneiro F, Saragoni L, Limarzi F, Ferro J, Parente P, Fassan M. Precancerous lesions of the stomach, gastric cancer and hereditary gastric cancer syndromes. *Pathologica*. 2020 Sep;112(3):166-185. doi: 10.32074/1591-951X-166. PMID: 33179620; PMCID: PMC7931572.
- 4) Faggiano A, Fazzalari B, Mikovic N, Russo F, Zamponi V, Mazzilli R, Guarnieri V, Piane M, Visco V, Petrucci S. Clinical Factors Predicting Multiple Endocrine Neoplasia Type 1 and Type 4 in Patients with Neuroendocrine Tumors. *Genes (Basel)*. 2023 Sep 10;14(9):1782. doi: 10.3390/genes14091782. PMID: 37761922; PMCID: PMC10531237.
- 5) Eng C, Plitt G. Multiple Endocrine Neoplasia Type 2. 1999 Sep 27 [updated 2023 Aug 10]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 20301434.
- 6) Giusti F, Marini F, Brandi ML. Multiple Endocrine Neoplasia Type 1. 2005 Aug 31 [updated 2022 Mar 10]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 20301710.
- 7) Binderup MLM, Smerdel M, Borgwadt L, et al.. Von Hippel-Lindau disease: updated guideline for diagnosis and surveillance. *Eur J Med Genet*. 2022;65:104538.
- 8) Else T, Greenberg S, Fishbein L. Hereditary Paraganglioma-Pheochromocytoma Syndromes. 2008 May 21 [Updated 2023 Sep 21]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al., editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2024. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1548/>
- 9) Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, et al.; International Consensus Group on Neurofibromatosis Diagnostic Criteria (I-NF-DC); Huson SM, Evans DG, Plotkin SR. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genet Med*. 2021 Aug;23(8):1506-1513. doi: 10.1038/s41436-021-01170-5. Epub 2021 May 19. PMID: 34012067; PMCID: PMC8354850.
- 10) Plotkin SR, Messiaen L, Legius E, et al.; International Consensus Group on Neurofibromatosis Diagnostic Criteria (I-NF-DC); Huson SM, Wolkenstein P, Evans DG. Updated diagnostic criteria and nomenclature for neurofibromatosis type 2 and schwannomatosis: An international consensus recommendation. *Genet Med*. 2022 Sep;24(9):1967-1977. doi: 10.1016/j.gim.2022.05.007. Epub 2022 Jun 9. PMID: 35674741.
- 11) Sattler EC, Steinlein OK. Birt-Hogg-Dubé Syndrome. 2006 Feb 27 [updated 2020 Jan 30]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: 20301695.

5. ELABORADORES:

Referências Técnicas Distritais (RTD) em Doenças Raras:

Ana Carolina Rathsam Ferragi

Gabrielle Roos Diehl

COLABORADORES:

Gustavo Bastos Ribas - Assessoria de Política de Prevenção e Controle do Câncer (ASCCAN)

Maria Teresa Alves da Silva Rosa

Maria Teresinha de Oliveira Cardoso



Documento assinado eletronicamente por **ANA CAROLINA RATHSAM FERRAGI - Matr.1697271-6, Referência Técnica Distrital (RTD) Doenças Raras-Colaborador(a)**, em 07/07/2025, às 14:27, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **GEANDRO DE JESUS DANTAS - Matr.1441405-8, Diretor(a) de Atenção Secundária e Integração de Serviços**, em 07/07/2025, às 14:29, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **JULIANA OLIVEIRA SOARES - Matr.0190332-2, Coordenador(a) de Atenção Secundária e Integração de Serviços**, em 07/07/2025, às 17:52, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **ROBINSON CAPUCHO PARPINELLI - Matr.1442027-9, Subsecretário(a) de Atenção Integral à Saúde**, em 08/07/2025, às 10:16, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



A autenticidade do documento pode ser conferida no site:
http://sei.df.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0verificador=175428404 código CRC= 77E278C2.

"Brasília - Patrimônio Cultural da Humanidade"
SRTVN Quadra 701 Lote D, 1º e 2º andares, Ed. PO700 - CEP 7071904-0 - DF
Telefone(s):
Sítio - www.saude.df.gov.br

00060-00343866/2025-55

Doc. SEI/GDF 175428404