



**SALVADOR**  
PREFEITURA  
PRIMEIRA CAPITAL DO BRASIL

Secretaria Municipal da Saúde  
Diretoria de Regulação, Controle e Avaliação

# PROTOCOLO DE REGULAÇÃO DO ACESSO AO SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS DA ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS EXCEPCIONAIS - APAE

Salvador  
Agosto/2018



## OBJETIVO

Ordenar o processo regulatório para unidades habilitadas no Eixo I – Doença Rara de Origem Genética, na perspectiva ambulatorial, considerando protocolos para solicitação e realização dos procedimentos, no âmbito da avaliação clínica para diagnóstico, preconizados pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.



## BASE LEGAL

- ◆ Portaria MS/GM nº 199, de 30 de janeiro de 2014 – institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.
- ◆ Portaria MS/GM nº 02, de 28 de setembro de 2017 – Anexo XXXVIII.
- ◆ Portaria MS/GM nº 2.086, de 06 de julho de 2018 – habilita a Associação de Pais e Amigos Excepcionais (APAE) como Serviço de Referência em Doenças Raras no Estado da Bahia.



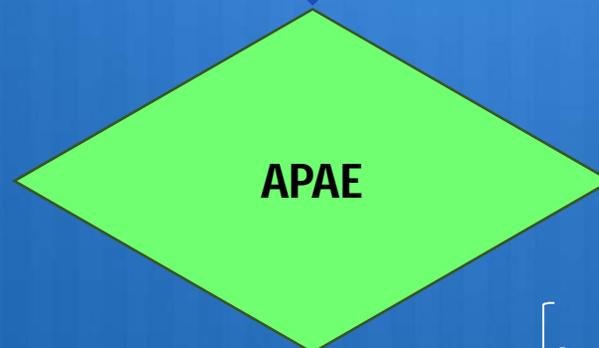
## ABILITAÇÃO APAE

- ◆ 35.07 Eixo I – Doença Rara de Origem Genética: Anomalias congênitas ou de manifestação tardia.
- ◆ 35.08 Eixo I – Doença Rara de Origem Genética: Deficiência intelectual associada a Doenças Raras.
- ◆ 35.09 Eixo I – Doença Rara de Origem Genética: Erro inato do Metabolismo



## REGULAÇÃO DO ACESSO – TRIAGEM

**AGENDAMENTO DE CONSULTA MÉDICA COM GENETICISTA – SUBGRUPO TRIAGEM  
(SISTEMA VIDA+ - UNIDADES DE SAÚDE, PREFEITURAS BAIRRO, SECRETARIAS MUNICIPAIS DE SAÚDE\*)**



**{ SUSPEITA CLÍNICA DE DOENÇA RARA**

**SOLICITAÇÃO À CENTRAL MUNICIPAL DE REGULAÇÃO DE AUTORIZAÇÃO DE AVALIAÇÃO  
PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS**



## REGULAÇÃO DO ACESSO – AVALIAÇÃO PARA DIAGNÓSTICO

### SOLICITAÇÃO À CENTRAL MUNICIPAL DE REGULAÇÃO DE AUTORIZAÇÃO DE AVALIAÇÃO PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS

- ◆ Procedimento principal – Avaliação p/ diagnóstico de doenças raras
  - 03.01.01.019-6 Anomalias congênitas ou de manifestação tardia
  - 03.01.01.020-0 Deficiência intelectual
  - 03.01.01.021-8 Erros inatos do metabolismo
- ◆ Procedimentos secundários – compatíveis e vinculados ao procedimento principal
- ◆ Solicitação de autorização\* através de Laudo de APAC e relatório médico inseridos no Sistema Vida+ pela APAE.
- ◆ Análise pelo médico regulador com subsequente autorização ou indeferimento (justificado), mediante protocolo autorizativo.

COMPATIBILIDADE DOS PROCEDIMENTOS RELATIVOS À ASSISTÊNCIA A PESSOA COM DOENÇA RARA NO SUS

CÓDIGO DO PROCEDIMENTO PRINCIPAL	DESCRIÇÃO DO PROCEDIMENTO PRINCIPAL	CÓDIGO DOS PROCEDIMENTOS SECUNDARIOS	DESCRIÇÃO DOS PROCEDIMENTOS SECUNDARIOS
03.0101.019-6	Avaliação para diagnóstico de doenças raras - Eixo I - anomalias congênicas ou de manifestação tardia	02.02.10.005-7	Focalização isoeletrica da transferrina
		02.02.10.006-5	Análise de DNA pela técnica de Southern Blot
		02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA
		02.02.10.008-1	Identificação de mutação ou rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação
		02.02.10.009-0	FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença
		02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
		02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases
		03.01.01.020-0	Avaliação para diagnóstico de doenças raras - Eixo II - deficiência intelectual
02.02.10.013-8	Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada)		
02.02.10.005-7	Focalização isoeletrica da transferrina		
02.02.10.014-6	Dosagem quantitativa de carnitinas, perfil de acilcarnitinas		
02.02.10.015-4	Dosagem quantitativa de aminoácidos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo		
02.02.10.016-2	Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo		
02.02.10.006-3	Análise de DNA pela técnica de Southern Blot		
02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA		
02.02.10.011-1	Identificação de mutação ou rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação		
02.02.10.009-0	FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença		
02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH		
02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases		
03.01.01.021-8	Avaliação para diagnóstico de doenças raras - Eixo III - erros inatos do metabolismo		
		02.02.10.012-0	Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa
		02.02.10.013-8	Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada)
		02.02.10.005-7	Focalização isoeletrica da transferrina
		02.02.10.014-6	Dosagem quantitativa de carnitinas, perfil de acilcarnitinas
		02.02.10.015-4	Dosagem quantitativa de aminoácidos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.016-2	Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.017-0	Ensaio enzimáticos no plasma, leucócitos e tecidos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.018-9	Ensaio enzimáticos em eritrócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.019-7	Ensaio enzimáticos em tecido cultivado para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA
		02.02.10.008-1	Identificação de mutação ou rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação
		02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
		02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases



## REGULAÇÃO DO ACESSO – ACONSELHAMENTO GENÉTICO (AG)

### SOLICITAÇÃO À CENTRAL MUNICIPAL DE REGULAÇÃO DE AUTORIZAÇÃO DE AG

- ◆ 03.01.01.022-6 Aconselhamento genético
- ◆ Solicitação de autorização\* através de Laudo de APAC e relatório médico inseridos no Sistema Vida+ pela APAE.
- ◆ Análise pelo médico regulador com subsequente autorização ou indeferimento (justificado), mediante protocolo autorizativo.

# CONTATOS – CENTRAL MUNICIPAL DE REGULAÇÃO

Administração: 71 3202-1400 / 1401

Núcleo MAC: 71 3202-1413 / 1414

Funcionamento: segunda a sexta, das 08 às 17h



Complexo de Saúde César de Araújo - RUA MARQUES DE MARICÁ, S/no., LARGO DO TAMARINEIRO, PAU MIÚDO – Salvador / Bahia.