



GOVERNO DE SANTA CATARINA
Secretaria de Estado da Saúde
Comissão Intergestores Bipartite

DELIBERAÇÃO 121/CIB/2022

A Comissão Intergestores Bipartite, no uso de suas atribuições, *ad referendum*

Considerando a Portaria Nº 199, de 39 de janeiro de 2014, que Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS e institui incentivos financeiros de custeio;

Considerando a Deliberação CIB Nº 172/2018, de 19 de julho de 2018, que aprova a habilitação do Hospital Infantil Joana de Gusmão, como Serviço de Referência em Doenças Raras em SC;

Considerando a Portaria Nº 3.166, de 03 de dezembro de 2019, que Habilita o Serviço do Hospital Infantil Joana de Gusmão como referência em Doenças Raras;

Considerando a Deliberação CIB Nº 171/2018, 19 de julho de 2018, que aprova a habilitação do Hospital Universitário Polydoro Ernani de Santiago – HU/UFSC, como Serviço de referência em Doenças raras

Considerando a necessidade de instituir Diretrizes Estaduais para pactuação dos fluxos, documentos e procedimentos realizados pelos Serviços, bem como as competências de cada ponto na Rede.

APROVA

As Diretrizes para a Atenção a Saúde das Pessoas com Doenças Raras na Rede de Cuidados à Saúde da Pessoa com Deficiência em Santa Catarina, conforme ANEXO.

Florianópolis, 06 de outubro de 2022.

Assinada digitalmente

Aldo Baptista Neto
Secretário de Estado da Saúde
Coordenador CIB/SES

Assinada digitalmente

Daisson José Trevisol
Presidente do COSEMS
Coordenador CIB/COSEMS



Assinaturas do documento



Código para verificação: **A15FU18I**

Este documento foi assinado digitalmente pelos seguintes signatários nas datas indicadas:

✓ **DAISSON JOSE TREVISOL** (CPF: 824.XXX.669-XX) em 06/10/2022 às 16:05:50
Emitido por: "AC LINK RFB v2", emitido em 04/05/2022 - 10:32:18 e válido até 04/05/2023 - 10:32:18.
(Assinatura ICP-Brasil)

✓ **ALDO BAPTISTA NETO** (CPF: 800.XXX.609-XX) em 10/10/2022 às 10:02:57
Emitido por: "SGP-e", emitido em 19/06/2020 - 12:00:54 e válido até 19/06/2120 - 12:00:54.
(Assinatura do sistema)

Para verificar a autenticidade desta cópia, acesse o link <https://portal.sgpe.sea.sc.gov.br/portal-externo/conferencia-documento/U0VTXzcwNTIfMDAxOTcxOTVfMTk5NDk4XzlwMjJfQTE1RIUxOEk=> ou o site <https://portal.sgpe.sea.sc.gov.br/portal-externo> e informe o processo **SES 00197195/2022** e o código **A15FU18I** ou aponte a câmera para o QR Code presente nesta página para realizar a conferência.



ESTADO DE SANTA CATARINA
Secretaria de Estado da Saúde
Superintendência de Serviços Especializados e Regulação – SUR
Área Técnica da Saúde da Pessoa com Deficiência – ATPCD
Serviço Estadual de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Raras

**DIRETRIZES PARA ATENÇÃO À SAÚDE DAS PESSOAS COM
DOENÇAS RARAS DO
ESTADO DE SANTA CATARINA**

Florianópolis – SC
Agosto/2022

DIRETRIZES PARA ATENÇÃO À SAÚDE DAS PESSOAS COM
DOENÇAS RARAS DO
ESTADO DE SANTA CATARINA

Florianópolis – SC

2022

GOVERNADOR DO ESTADO DE SANTA CATARINA

Carlos Moisés da Silva

SECRETÁRIO DE ESTADO DA SAÚDE

Aldo Baptista Neto

SECRETÁRIO-ADJUNTO DE ESTADO DA SAÚDE

Alexandre Lencina Fagundes

SUPERINTENDENTE DE SERVIÇOS ESPECIALIZADOS E REGULAÇÃO

Cláudia Ribeiro Araújo Gonçalves

COORDENADORA DA ÁREA TÉCNICA À PESSOA COM DEFICIÊNCIA

Jaqueline Reginatto

EQUIPE TÉCNICA DE ELABORAÇÃO

Geyza Regina Domingos Mello – Enfermeira - ATPCD/SUR

Jaqueline Reginatto – Fisioterapeuta e Coordenadora - ATPCD/SUR

COLABORADORES

Gisele Rozone de Luca - HIJG

Louise Lapagesse de Camargo Pinto - HIJG

Pricila Bernardi - HU

Mariana Kliemann Marchioro - DIAF

SUMÁRIO

1. Introdução
2. Justificativa
3. Objetivos:
 - 3.1 Objetivo Geral
 - 3.2 Objetivos Específicos
4. Fundamentação Legal
5. População Alvo
6. Glossário
7. Recurso Financeiro
8. Construindo a Linha de Cuidados das Doenças Raras
 - 8.1 Linha de Cuidados das Doenças Raras na Atenção Básica
 - 8.2 Linha de Cuidados das Doenças Raras na Atenção Especializada no Serviço de Referência Infantil (HIJG)
 - 8.3 Linha de Cuidados das Doenças Raras na Atenção Especializada no Serviço de Referência Adulto (HU)
 - 8.4 Hospital Regional do Oeste
 - 8.5 Hospital São Francisco
 - 8.6 Centros de Infusões para Medicamentos do Componente Especializado
 - 8.7 Deliberação nº 075/CIB/2018
9. Fluxograma
 - 9.1 Linha de Cuidado do Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG)
 - 9.2 Tratamento medicamentoso conforme Componente Básico e Especializado da Assistência Farmacêutica
10. Critérios para Inclusão e Exclusão do usuário no serviço
11. Atribuição de cada ponto de atenção
 - 11.1 Secretaria Estadual de Saúde
 - 11.2 Gerências Regionais de Saúde
 - 11.3 Secretarias Municipais de Saúde
 - 11.4 Rede Hospitalar de Referência
 - 11.5 Serviço de Referência Regional (CER)
 - 11.6 Serviço Terapêutico de Medicamento do Componente Especializado

12. Configuração dos Serviços de Atenção à Saúde da Pessoa com Doença Rara

13. Referências Bibliográficas

ANEXO I. Mapa dos Serviços

ANEXO II. Protocolo de Genética

1. INTRODUÇÃO

As Doenças Raras são um importante problema de saúde no Brasil e no mundo e estimativas apontam que 13 milhões de pessoas vivem com essas enfermidades em nosso país, sendo assim, a construção das Diretrizes para atenção às pessoas com Doenças Raras em Santa Catarina (SC), se faz necessária, considerando a necessidade de estabelecer serviços de atenção especializada e de referência, visando a melhoria no acesso aos serviços habilitados em Santa Catarina.

Não seria possível organizar uma Diretriz abordando as Doenças Raras de forma individual, devido ao grande número de doenças, pois estima-se ter entre 6 e 8 mil doenças Raras no mundo.

Até o ano de 2014 nada existia em relação às políticas públicas direcionadas as Doenças Raras, porém, com a atuação das organizações de pacientes e movimentos sociais foi criada e publicada em 30 de janeiro, a Portaria nº 199 - Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), a qual consolida as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio (BRASIL, 2014).

A Secretaria de Estado da Saúde de Santa Catarina, por meio da Superintendência de Serviços Especializados e Regulação (SUR) e coordenado pela Área Técnica da Saúde da Pessoa com Deficiência (ATPCD), apresenta as Diretrizes de Atenção às Pessoas com Doenças Raras em Santa Catarina. Estas Diretrizes apresentam objetivos, fluxos e metas, configurando-se como um instrumento para execução, monitoramento e avaliação das ações da Saúde da Pessoa com Doença Rara no SUS em Santa Catarina, com base nas legislações atualmente vigentes.

2. JUSTIFICATIVA

De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS), Doença Rara (DR) é definida como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos, acometendo de 6% a 8% da população.

O número exato de Doenças Raras é desconhecido, porém estima-se que existam cerca de 6.000 à 8.000 tipos diferentes de Doenças Raras, sendo que 80% delas decorrem de fatores genéticos, podendo ser orientadas através de aconselhamento genético e os outros 20% estão distribuídos em causas ambientais, infecciosas, imunológicas entre outras. Considerando que 95% delas não possuem tratamento específico, nem medicamentoso e nem nutricional, as mesmas dependem de uma rede de cuidados bem estruturada, que tenha o objetivo de amortizar a dor física e emocional, melhorando a qualidade de vida dos pacientes e suporte aos seus familiares e cuidadores, sendo importante a se destacar que somente uma pequena fração das doenças raras é beneficiada com tratamento medicamentoso (ANDRADE e ALBUQUERQUE, 2020).

Cerca de 3% das doenças raras, o tratamento é sintomático, podendo mudar a evolução da doença aumentando a sobrevida dos doentes. Só 2% dessas doenças tem tratamento medicamentoso ou nutricional específico, que na maioria das vezes param a evolução da doença, após algum tempo de uso do medicamento. Porém nenhum deles é curativo ou resgata funções orgânicas perdidas, e sim, são tratamentos vitalícios.

Todas as Doenças Raras são crônicas, incuráveis, progressivas, degenerativas e incapacitantes com consequências importantes na qualidade de vida do indivíduo, bem como dos seus familiares. Embora sejam individualmente raras, elas acometem um número significativo na população. São caracterizadas por ampla diversidade de sinais e sintomas ou manifestações relativamente frequentes podendo simular doenças comuns, dificultando assim seu diagnóstico, levando os pacientes a ficarem meses ou até anos procurando inúmeros serviços de saúde e sendo submetidos a tratamentos inadequados, causando desta forma elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados e seus familiares (BRASIL, 2014a).

Quando ouvimos a locução “Doença Raras”, estamos falando de crianças, adolescentes, adultos jovens, que vivem com condições de saúde crônicas e complexas desde o nascimento ou na infância. Sendo assim, a Doença Rara, chama nossa atenção para uma parte da vida, da saúde e da complexidade do cuidado, que demanda uma base familiar resistente. Não estamos falando de qualquer cuidado, e sim da segurança do paciente, que se define como o produto de valores, atitudes, competências e padrões de comportamentos no compromisso e

proficiência da administração de um cuidado saudável e seguro, evitando agravos e piora das condições clínicas do doente.

A Constituição Federal de 1988, em seu artigo 198, já propunha ações integradas em saúde ao estabelecer que os serviços públicos de saúde integram uma rede regionalizada e hierarquizada constituindo assim um sistema único, pautado nas diretrizes de descentralização, atendimento integral e participação da comunidade (BRASIL, 1998).

As Redes de Atenção à Saúde possuem como características a formação de relações horizontais entre os pontos de atenção, sendo a atenção primária em saúde o centro de comunicação onde centralizam as necessidades em saúde de uma população. As Redes são responsáveis pela atenção contínua e integral, oferecendo cuidados multiprofissionais sistematizados por objetivos e compromissos comuns. Para a efetiva implementação é necessário compreender as redes de atenção sob a perspectiva dos três elementos fundamentais pelo qual são constituídas: a população, a estrutura operacional e um modelo de atenção à saúde (BRASIL, 2015).

A equipe de saúde, os serviços organizados, seus fluxos, a concessão de órteses, prótese e materiais especiais, a capacitação de profissionais para a atenção, a educação em saúde para as pessoas com doenças raras e seus familiares são elementos indispensáveis na condução de diretrizes para planejar, controlar e avaliar nos diferentes níveis de atenção à saúde como é sustentado na Portaria Consolidada Nº 3, Anexo VI que institui a Rede de Cuidados à Saúde da Pessoa com Deficiência e seu Instrutivo, atualizado em agosto de 2020.

3. OBJETIVOS:

3.1 OBJETIVO GERAL

Estruturar e organizar o Serviço de Atenção às pessoas com Doenças Raras no Estado, permitindo reduzir o sofrimento clínico e psicossocial aos afetados e seus familiares.

3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

1. Definir os critérios para o funcionamento dos Serviços de Doenças Raras na Rede de Cuidados à Saúde da Pessoa com Deficiência em Santa Catarina;
2. Mapear as Doenças Raras no estado, a partir de um banco de dados para pacientes com Doenças Raras (Serão mapeadas e incluídas nesta diretriz 22 doenças raras mais prevalentes);
3. Realizar ações voltadas para a promoção, prevenção, avaliação, tratamento e reabilitação das pessoas com Doenças Raras;
4. Reestruturar as unidades de saúde da rede de serviços do SUS, no sentido de garantir o atendimento às pessoas com Doenças Raras;
5. Definir as atribuições técnico-administrativas do Serviço Estadual de Atenção à Saúde das pessoas com Doenças Raras;
6. Manter atividades de supervisão, acompanhamento e avaliação como forma de reorientar e replanejar as ações;
7. Orientar e capacitar os profissionais e equipes de saúde dos municípios, para o atendimento e encaminhamento deste público ao serviço de referência;
8. Qualificar demanda de acordo com as necessidades específicas de cada nível de atenção.

4. FUNDAMENTAÇÃO LEGAL

A seguir estão descritas as legislações publicadas no âmbito Federal e Estadual referentes ao Serviço de Doenças Raras:

CONSTITUIÇÃO ESTADUAL DE 1989; CAPITULO II; SEÇÃO II; DA SAÚDE: Define que a saúde é direito de todos e dever do Estado, garantida por meio de políticas sociais e econômicas que visam a redução do risco de doença e de outros agravos e o acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação;

LEI Nº 8080, DE 19 DE SETEMBRO DE 1990: Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde;

PORTARIA Nº 81 GM/MS, DE 20 DE JANEIRO DE 2009: Institui no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica;

PORTARIA Nº 16 DE 15 DE JANEIRO DE 2010: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Hiperplasia Adrenal Congênita;

PORTARIA Nº 533 GM/MS, DE 28 DE MARÇO DE 2012: Estabelece o elenco de medicamentos e insumos da Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME) no âmbito do SUS;

PORTARIA Nº 793 GM/MS, DE 24 DE ABRIL DE 2012: Institui a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do SUS;

PORTARIA Nº 835 GM/MS, DE 25 DE ABRIL DE 2012: Institui incentivos financeiros de investimento e de custeio para o Componente Atenção Especializada da Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do Sistema Único de Saúde;

PORTARIA Nº 252 GM/MS, DE 19 DE FEVEREIRO DE 2013: Institui a Rede de Atenção à Saúde das Pessoa com Doenças Crônicas no âmbito do SUS;

PORTARIA Nº 1306, DE 22 DE NOVEMBRO DE 2013: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Osteogênese Imperfeita;

PORTARIA Nº 35, DE 16 DE JANEIRO DE 2014: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Hipertensão Arterial Pulmonar;

PORTARIA Nº 199 GM/MS, DE 30 DE JANEIRO DE 2014: Institui a Política Nacional de atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio;

PORTARIA Nº 880, DE 12 DE JULHO DE 2016: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Angioedema associado à deficiência de C1 esterase (C1-INH);

PORTARIA CONJUNTA Nº 4, DE 22 DE JUNHO DE 2017: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Gaucher;

PORTARIA CONJUNTA Nº 09, DE 28 DE AGOSTO DE 2017: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Esclerose Sistêmica;

PORTARIA CONJUNTA Nº 14, DE 28 DE NOVEMBRO DE 2017: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Crohn;

PORTARIA CONJUNTA Nº 05, DE 19 DE FEVEREIRO DE 2018: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença Falciforme;

PORTARIA CONJUNTA Nº 12 DE 11 DE ABRIL DE 2018: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose do tipo I;

PORTARIA CONJUNTA Nº 13, DE 4 DE MAIO DE 2018: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Deficiência de Biotinidase;

PORTARIA CONJUNTA Nº 16, DE 24 DE MAIO DE 2018: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose do tipo II;

PORTARIA CONJUNTA Nº 15, DE 09 DE MAIO DE 2018: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Síndrome de Turner.

PORTARIA CONJUNTA Nº 2, DE 7 DE JANEIRO DE 2019: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Acromegalia;

PORTARIA CONJUNTA Nº 9, DE 31 DE JULHO DE 2019: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Púrpura Trombocitopênica Idiopática;

PORTARIA CONJUNTA Nº 12, DE 10 DE SETEMBRO DE 2019: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria;

PORTARIA CONJUNTA Nº 19, DE 04 DE DEZEMBRO DE 2019: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose Tipo IV A;

PORTARIA CONJUNTA Nº 20, DE 05 DE DEZEMBRO DE 2019: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose Tipo VI;

PORTARIA CONJUNTA Nº 12, DE 03 DE AGOSTO DE 2020: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Pompe;

PORTARIA CONJUNTA nº 13, DE 13 DE AGOSTO DE 2020: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Esclerose Lateral Amiotrófica;

PORTARIA CONJUNTA Nº 05, DE 16 DE ABRIL DE 2021: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Hipotireoidismo Congênito;

PORTARIA CONJUNTA Nº 08, DE 21 DE MAIO DE 2021: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose do Tipo VII;

PORTARIA CONJUNTA Nº 12, DE 27 DE JULHO DE 2021: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas das Ictioses Hereditárias;

PORTARIA CONJUNTA Nº 24, DE 23 DE DEZEMBRO de 2021: Aprova as Diretrizes Brasileiras para os Cuidados de Pacientes com Epidermólise Bolhosa;

PORTARIA CONJUNTA Nº 25, DE 27 DE DEZEMBRO DE 2021: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fibrose Cística;

PORTARIA CONJUNTA Nº 1, DE 07 DE JANEIRO DE 2022: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Esclerose Múltipla;

PORTARIA CONJUNTA Nº03, DE 18 DE JANEIRO DE 2022: Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Atrofia Muscular Espinhal 5q tipos 1 e 2.

5. POPULAÇÃO ALVO

O público-alvo inclui todas as pessoas residentes no Estado de Santa Catarina, sejam neonatos, lactentes, crianças, jovens, adultos e idosos com Doenças Raras suspeita ou comprovada, genéticas ou não genéticas, para diagnóstico, tratamento ou reabilitação e que apresentem quaisquer das doenças inicialmente elencadas pelo serviço de Doenças Raras do Estado.

Foram selecionadas 22 Doenças Raras de acordo com o a prevalência e existência de Protocolo Clínico e Diretriz Terapêutica (PCDT). Este público deve estar cadastrado no Serviço Estadual de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Raras na Rede de Cuidados à Saúde da Pessoa com Deficiência em Santa Catarina.

As Doenças Raras inicialmente selecionadas são:

- Acromegalia e Gigantismo;
- Angioedema Hereditário;
- Atrofia Muscular Espinhal;
- Deficiência de Biotinidase;
- Doença Falciforme;
- Doença de Crohn;
- Doença de Gaucher;
- Doença de Pompe;
- Epidermólise Bolhosa;
- Esclerose Lateral Amiotrófica;
- Esclerose Múltipla;
- Esclerose Sistêmica;
- Fenilcetonúria;
- Fibrose Cística;
- Hiperplasia Adrenal Congênita;
- Hipertensão Arterial Pulmonar;
- Hipotireoidismo Congênito;
- Ictioses Hereditárias;
- Mucopolissacaridoses;

- Osteogênese Imperfeita;
- Púrpura Trombocitopênica Idiopática;
- Síndrome de Turner.

6. GLOSSÁRIO

Doença Rara – Definida como aquela que afeta até 65 pessoas em 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas em 2.000 indivíduos.

Acromegalia e Gigantismo - Doença insidiosa, crônica e rara. Podendo ser de origem familiar ou esporádica, onde aproximadamente 98% são causadas por adenomas hipofisários secretores do hormônio de crescimento (GH), e cerca de 2% é causada pela hipersecreção eutópica ou ectópica do hormônio liberador de GH e raramente, pela secreção ectópica de GH.

Angioedema Hereditário - É uma imunodeficiência primária do sistema complemento, com herança autossômica dominante, heterogeneidade de locus e expressividade variável. O distúrbio resulta em episódios repetidos de inchaço sob a pele e geralmente se iniciam na infância ou adolescência.

Atrofia Muscular Espinhal - Doença rara, genética e hereditária, altamente incapacitante e sem cura, na qual as células nervosas originárias da medula espinhal e do tronco cerebral se degeneram, interferindo na capacidade do corpo produzir uma proteína essencial para a sobrevivência dos neurônios ligados à atividade motora.

Deficiência de Biotinidase - É um erro inato do metabolismo, de herança autossômica recessiva, no qual a biotinidase, enzima responsável pela capacidade de obtenção da vitamina biotina a partir dos alimentos, tem sua atividade catalítica diminuída ou ausente.

Doença Falciforme - Condição genética, autossômica e recessiva, resultante de defeitos na estrutura da hemoglobina (Hb) associados ou não a defeitos em sua síntese. É causada pela herança de hemoglobina S em combinação com outro defeito estrutural ou de síntese na Hb.

Doença de Crohn - Doença inflamatória, fistulosa e fibroestenosante, de origem desconhecida, caracterizada pelo acometimento segmentar, assimétrico e transmural de qualquer porção do trato gastrointestinal.

Doença de Gaucher – Doença autossômica recessiva, causada pela atividade deficiente da enzima beta-glicocerebrosidase. Ocorre quando o corpo não tem as enzimas necessárias para

decompor os glicocerebrosídeos nos tecidos e está dividida em 3 tipos: não neuronopática, neuronopática aguda e neuronopática subaguda.

Doença de Pompe - Doença genética rara, de acometimento neuromuscular progressivo e frequentemente fatal nas formas mais graves, também conhecida como glicogenose tipo II ou deficiência de alfa-glicosidase ácida, onde acarreta o depósito de glicogênio dentro dos lisossomos e do citoplasma de múltiplos tecidos, incluindo a musculatura lisa, esquelética e cardíaca.

Epidermólise Bolhosa - Condição clínica caracterizada pela presença de bolhas e erosões na pele, e muitas vezes nas mucosas, geralmente após mínimos traumas. A EB acomete ambos os sexos e pode ter causa genética ou autoimune, e, por conseguinte, é dividida entre as formas epidermólise bolhosa hereditária (EBH) ou epidermólise bolhosa adquirida (EBA), respectivamente.

Esclerose Lateral Amiotrófica - Doença do neurônio motor (DNM) e uma das principais doenças neurodegenerativas. Caracteriza-se pela deterioração progressiva das células nervosas que iniciam o movimento muscular, envolvendo a degeneração do sistema motor em vários níveis: bulbar, cervical, torácico e lombar.

Esclerose Múltipla - Doença imunogênica, inflamatória, desmielinizante e neurodegenerativa que acomete o Sistema Nervoso Central (SNC). Acomete usualmente adultos jovens, dos 20 aos 50 anos de idade, sendo mais rara quando se inicia fora dessa faixa etária. Em média, é duas vezes mais frequente em mulheres e apresenta menor incidência entre os africanos, orientais e indígenas. Sua etiologia não é bem compreendida, envolvendo fatores genéticos e ambientais. Até o momento, as interações entre esses vários fatores parece ser a principal razão para diferentes apresentações da EM, bem como diferentes respostas aos medicamentos.

Esclerose Sistêmica - Doença rara, difusa do tecido conjuntivo, de etiopatogenia complexa, marcada pela presença de autoanticorpos e caracterizada por graus variáveis de fibrose tecidual e vasculopatia de pequenos vasos. É mais comum em mulheres e pode ocorrer em todas as faixas etárias, mas geralmente, se desenvolve em pessoas entre 35 e 50 anos de idade.

Fenilcetonúria - Doença genética, autossômica recessiva, com distúrbios do metabolismo de aminoácidos, que ocorre em recém-nascidos com incapacidade de decompor a enzima

fenilalanina-hidroxilase, tóxica para o cérebro. O organismo tem dificuldade de metabolizar este aminoácido, que encontra-se presente em todos os tipos de carnes, ovos, leites, feijão, lentilha, grão-de-bico, cereais e frutas, onde maioria delas podem ser ingeridas desde que com orientação nutricional.

Fibrose Cística - Doença genética, autossômica recessiva, também chamada de mucoviscidose, com acometimento multissistêmico e impacto significativo na qualidade e expectativa de vida dos pacientes. É predominante na população caucasiana, podendo estar presente em todos os grupos étnicos. A doença é dividida entre: Fibrose Cística com Insuficiência Pancreática exócrina e má absorção de nutrientes, Manifestação Pulmonar crônica e progressiva e risco aumentado de desidratação e Distúrbios metabólicos, com redução significativa da expectativa de vida dos pacientes.

Hiperplasia Adrenal Congênita - Conjunto de síndromes transmitidas de forma autossômica recessiva, que se caracteriza por diferentes deficiências enzimáticas na síntese dos esteroides adrenais. A apresentação clínica pode se expressar por insuficiência glicocorticoide, deficiência mineralocorticoide ou por excesso de andrógenos. As síndromes clínicas mais frequentes podem ser divididas em 3 formas: forma clássica perdedora de sal, forma clássica não perdedora de sal e forma não clássica.

Hipertensão Arterial Pulmonar - Hipertensão arterial pulmonar (HAP) é uma síndrome clínica e hemodinâmica que resulta no aumento da resistência vascular na pequena circulação, elevando os níveis pressóricos na circulação pulmonar. Definida como pressão arterial pulmonar média igual ou acima de 25 mmHg em repouso, com pressão de oclusão da artéria pulmonar e/ou pressão diastólica final do ventrículo esquerdo abaixo ou igual a 15 mmHg.

Hipotireoidismo Congênito - Doença congênita mais comum do sistema endócrino e a principal causa de deficiência mental passível de prevenção no mundo. A glândula tireoide é responsável pela síntese e liberação dos hormônios tireoidianos, os quais são essenciais para o crescimento, desenvolvimento e metabolismo dos diversos órgãos e sistemas fisiológicos.

Ictioses Hereditárias - Grupo heterogêneo de doenças hereditárias ou adquiridas que têm como característica comum a diferenciação anormal da epiderme. As ictioses adquiridas podem ter etiologias variadas, que incluem infecções, neoplasias, medicamentos e doenças

endócrinas, metabólicas e autoimunes. Já as ictioses hereditárias podem ser isoladas ou fazer parte de síndromes.

Mucopolissacaridoses – Doença genética, hereditária e rara do metabolismo, de herança autossômica recessiva, causada pela formação irregular de enzimas. É classificada entre as doenças de depósito lisossômicos, causando diversas manifestações e afetando o funcionamento de todos os órgãos a medida que afeta a produção das enzimas responsáveis pela síntese ou a quebra das moléculas.

Osteogênese Imperfeita - Doença rara dos ossos de origem genética, é causada por mutações que ocorrem nos genes responsáveis pela síntese ou processamento do colágeno, que é essencial na formação dos ossos e caracterizada pela fragilidade dos ossos que acabam sofrendo fratura de repetição.

Púrpura Trombocitopênica Idiopática - Doença autoimune que se caracteriza pela destruição das plaquetas, células produzidas na medula óssea e ligadas ao processo de coagulação inicial do sangue, geralmente benigna e de causa desconhecida, podendo ser classificada, de acordo com a faixa etária acometida, como infantil ou adulta, e quanto ao tempo de evolução da doença.

Síndrome de Turner - Também chamada de monossomia do X ou disgenesia gonadal, é uma doença genética rara, causada pela anormalidade dos cromossomos sexuais mais comuns nas mulheres e é caracterizada pela ausência total ou parcial de um dos dois cromossomos X.

7. RECURSOS FINANCEIROS

O recurso do incentivo financeiro para o financiamento das ações necessárias ao funcionamento dos Serviços de Doenças Raras é repassado pelo Fundo Nacional de Saúde e o custeio dos procedimentos para fins de diagnósticos é efetuado por meio do Fundo de Ações Estratégicas e Compensação (FAEC).

8. CONSTRUINDO A LINHA DE CUIDADOS DA DOENÇAS RARAS

A linha de cuidado da Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS (BRASIL, 2014b). Desta forma, além de estabelecermos os pontos da rede de atenção à saúde onde serão confirmados os diagnósticos (testes genéticos), instituídos os tratamentos, seguimentos e acompanhamentos dessas pessoas, estes ainda serão os pontos da realização do procedimento do Aconselhamento Genético.

As linhas de cuidados definem as ações e os serviços que devem ser desenvolvidos nos diferentes pontos de atenção de uma rede de atenção à saúde, são pautadas por ações de práticas terapêuticas, promoção, prevenção e diagnósticas, direcionadas por diretrizes e protocolos assistenciais, tendo como função a coordenação do processo do cuidado (MENDES,2011).

8.1 LINHA DE CUIDADOS DAS DOENÇAS RARAS NA ATENÇÃO BÁSICA

A Atenção Básica é a porta de entrada do paciente na rede, sendo assim, é responsável pela coordenação do cuidado e pela atenção contínua da população.

- A necessidade de consulta com o especialista deverá ser estabelecida por um profissional médico (pediatra, médico da família ou clínico geral) que constatará a necessidade da consulta e fará o consequente encaminhamento.
- Na suspeita de Doença Rara, o paciente ou seu responsável legal, recebe o encaminhamento da consulta em genética com a indicação clínica e procura a Unidade Básica de Saúde para a inserção da solicitação de consulta na Central de Regulação, via Sistema Nacional de Regulação (SISREG), seguindo a pactuação do seu Município.
- Após o médico regulador identificar a solicitação e a justificativa do encaminhamento, classificar a prioridade de atendimento, o paciente é agendado conforme os protocolos de acesso e regulação.
- Quando crianças (14 anos, 11 meses e 29 dias), serão agendados para o Hospital Infantil Joana de Gusmão e Hospital Universitário Polydoro Ernani de São

Thiago. Já quando adultos (acima de 15 anos), serão agendados somente para o Hospital Universitário Polydoro Ernani de São Thiago.

8.2 LINHA DE CUIDADOS DAS DOENÇAS RARAS NA ATENÇÃO ESPECIALIZADA NO SERVIÇO DE REFERÊNCIA INFANTIL (HIJG).

- A forma de o paciente entrar na fila do SISREG se dá pela necessidade de consulta em genética. Na consulta com especialista em genética, solicita-se e realiza-se os exames necessários nos laboratórios terceirizados /conveniados da Secretaria do Estado de Saúde, e na suspeita de doenças metabólicas, o paciente coleta o exame no Serviço de Referência que encaminha para o serviço externo. A partir daí, o paciente volta para seu Município de origem e retorna quando o resultado do exame estiver disponível no Serviço onde foi coletado.
- O paciente recebe o diagnóstico confirmatório da doença e orientações pelo médico geneticista, que o encaminha para a especialidade de referência que inicia o tratamento medicamentoso. Quando necessário, o tratamento não medicamentoso se dá com atenção diagnóstica e terapêutica específica para pessoas com doenças raras em caráter multidisciplinar por agendamento interno via Núcleo Interno de Regulação (NIR). Logo, os retornos ao Serviço de Referência são agendados via NIR. A partir daí, o paciente retorna ao seu Município de origem e à Secretaria Municipal de Saúde que encaminhará os outros acompanhamentos necessários em seu local de referência.
- O tratamento medicamentoso do paciente com Doença Rara se dá pelos medicamentos do Componente Básico de Assistência Farmacêutica (CBAF) e Componente Estratégico de Assistência Farmacêutica (CESAF) a nível municipal ou então pelo Componente Especializado de Assistência Farmacêutica (CEAF) a nível estadual.
- O tratamento não medicamentoso ocorre, a partir dos encaminhamentos pela Secretaria Municipal de Saúde. Onde o paciente pode ser encaminhado para um médico especialista, reabilitação na rede básica ou rede da deficiência de referência municipal; Oxigenoterapia domiciliar ou ventilação mecânica não invasiva (VNI) ou

para órtese, prótese e materiais especiais (OPM) no Centro Catarinense de Reabilitação conforme fluxo do serviço, via Central de Regulação.

8.3 LINHA DE CUIDADOS DAS DOENÇAS RARAS NA ATENÇÃO ESPECIALIZADA NO SERVIÇO DE REFERÊNCIA ADULTO (HU/UFSC)

- Após a habilitação, os fluxos internos do Serviço e Agendas de ingresso no Serviço via SISREG serão rediscutidos;
- Atualmente, a consulta genética no Hospital Universitário agendado pelo SISREG, ocorre para pacientes com malformações, anormalidades ósseas, histórico familiar de doenças genéticas, história de câncer hereditário, problemas reprodutivos e da gestação, exposição teratogênica, orientações sobre a doença genética diagnosticada ou para aconselhamento genético. No entanto, o paciente com diagnóstico neurológico agendado pelo sistema de regulação é encaminhado para o serviço de neurologia geral que transfere internamente para a especialidade de referência neurológica que iniciará o tratamento;
- Os retornos ao Serviço de Referência são agendados internamente, porém cada especialidade tem seu fluxo próprio de retorno, de acordo com as demandas ou rotinas do serviço;

8.4 HOSPITAL REGIONAL DO OESTE - CHAPECÓ LENOIR VARGAS FERREIRA

- Conforme Plano de Ação Regional de Atenção à Pessoa com Deficiência da Macrorregião do Grande Oeste revisado e aprovado em CIB, Deliberação 138/2020, consta a proposta de habilitação do Hospital Regional do Oeste para Habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e Habilitação como Serviço de Referência em Doenças Raras.

8.5 HOSPITAL SÃO FRANCISCO

- Centro de Referência Regional em AME para aplicação do medicamento Nusinersena e acompanhamento dos pacientes com diagnóstico de Atrofia Muscular Espinhal Tipo I, no Hospital São Francisco em Concórdia, no Oeste de Santa Catarina, desde 2021.

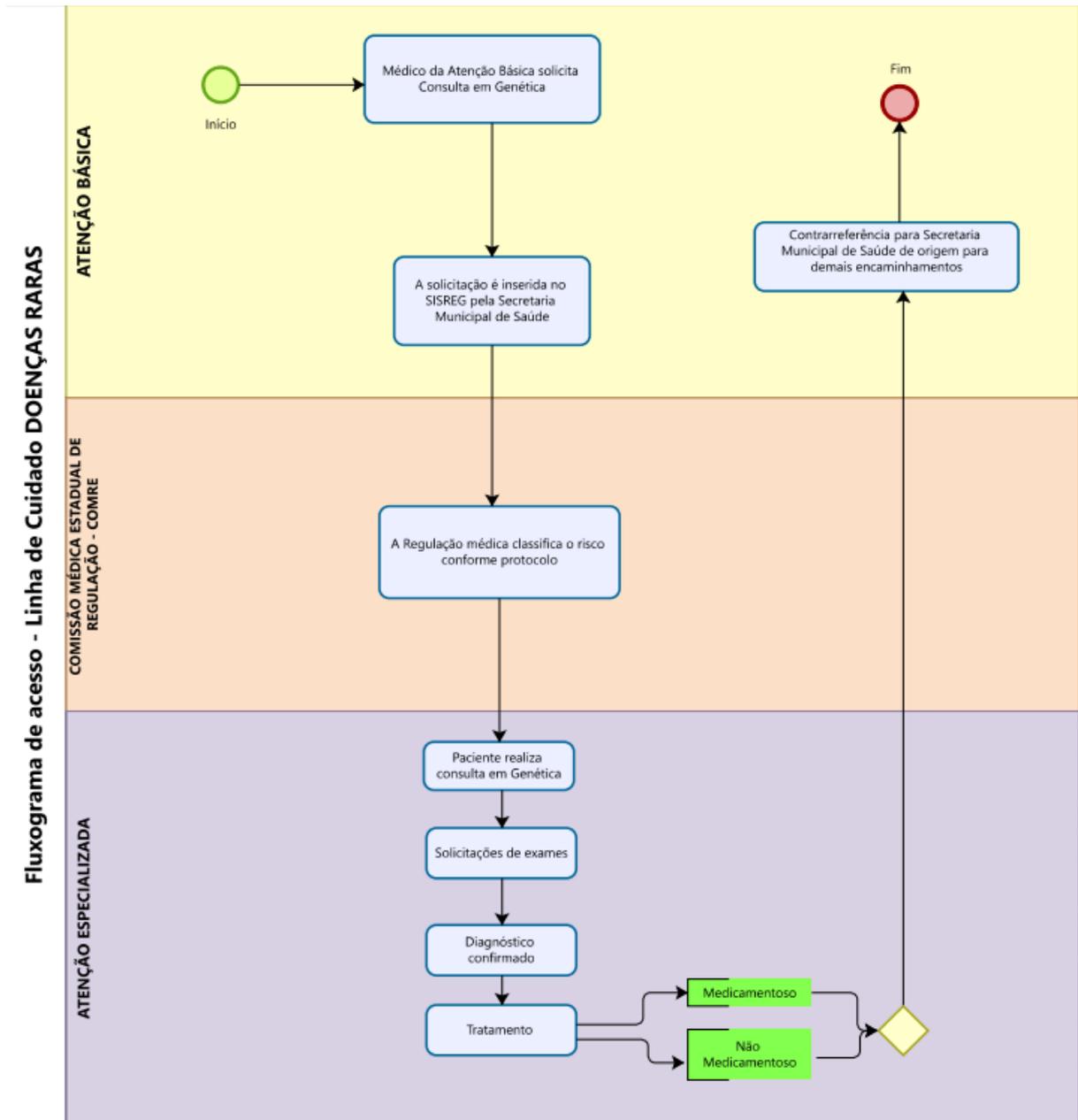
8.6 CENTROS DE INFUSÕES PARA MEDICAMENTOS DO COMPONENTE ESPECIALIZADO DA ASSISTÊNCIA FARMACÊUTICA

- Sendo organizado a estruturação e fluxo pela DIAF.

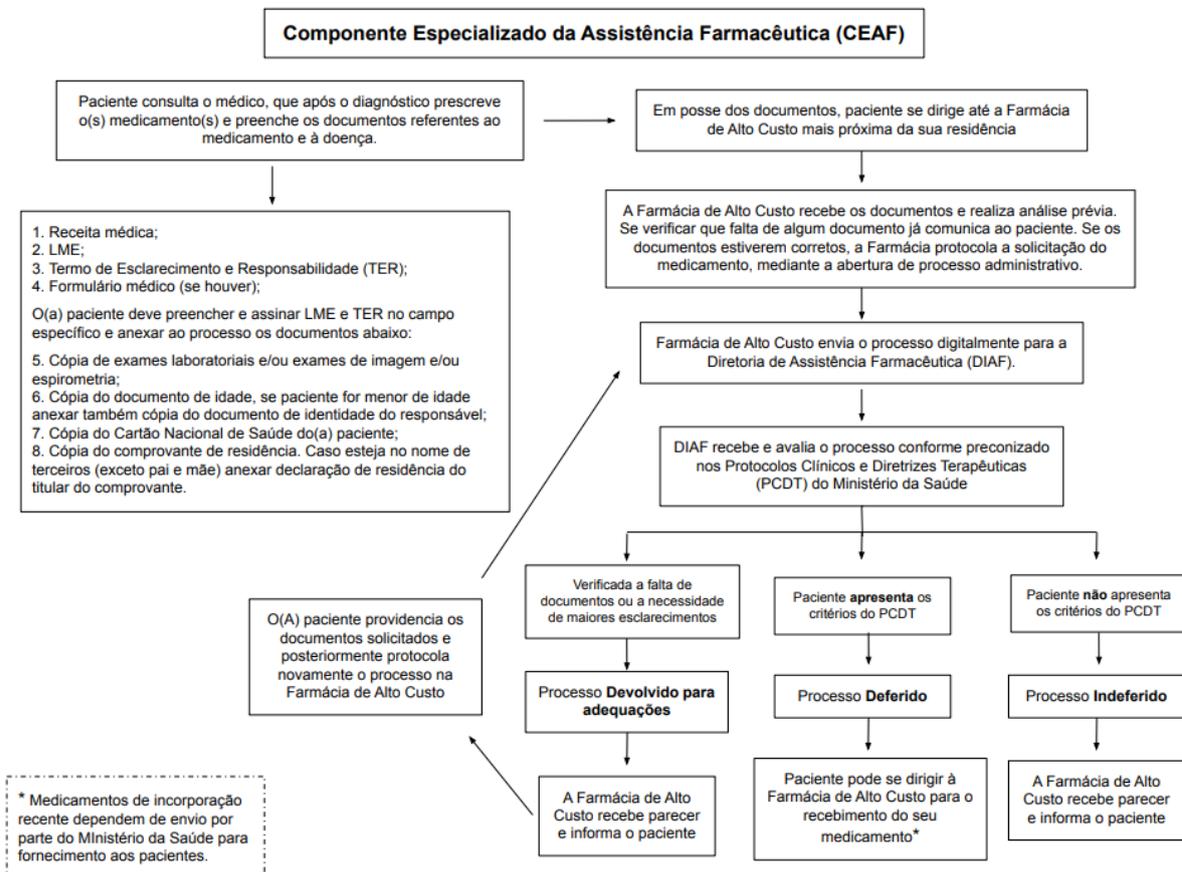
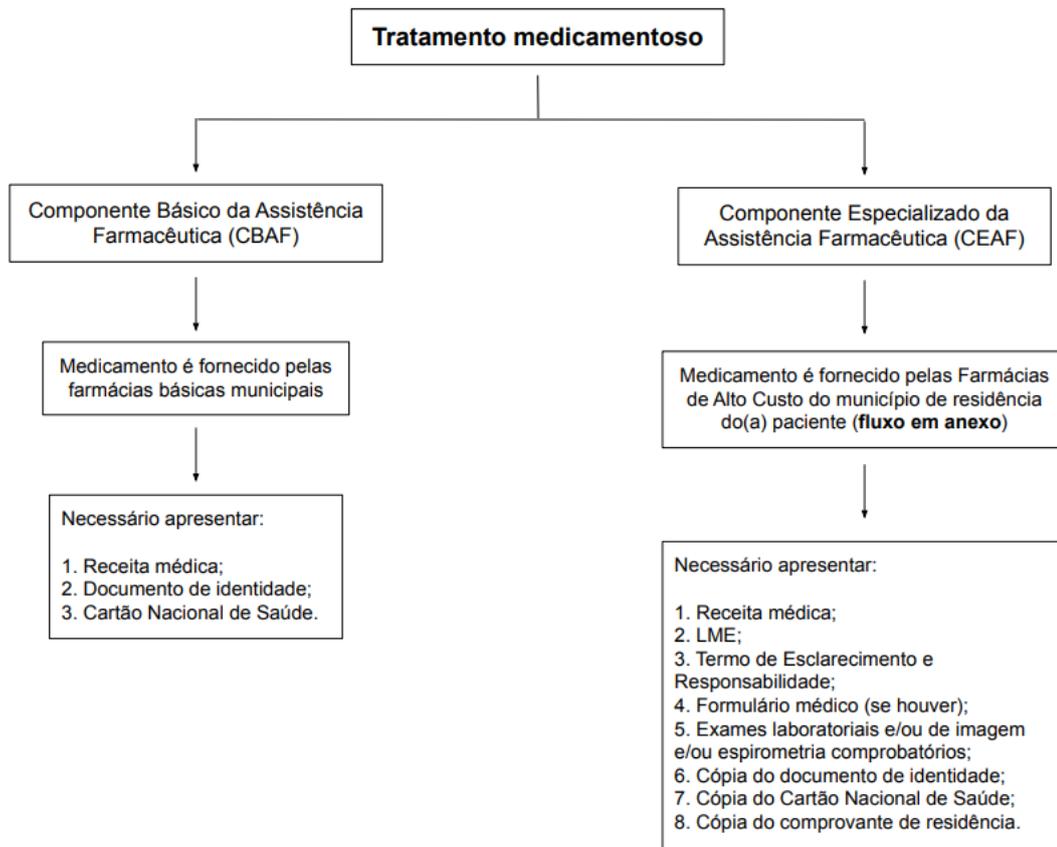
8.7 DELIBERAÇÃO Nº 075/CIB/2018

- Conforme Deliberação acima, a solicitação do estudo cromossômico/cariótipo de recém-nascidos poderá ser realizada por profissionais que atuem em maternidades e hospitais que realizam partos na rede pública de saúde ou rede privada contratualizada com o SUS no Estado de Santa Catarina.

9. FLUXOGRAMA:



9.2 – Tratamento Medicamentoso conforme Componente Básico e Especializado da Assistência Farmacêutica



Observações:

- Os endereços e contatos das Farmácias de Alto Custo do Estado podem ser encontradas no endereço eletrônico:
<https://www.saude.sc.gov.br/index.php/documentos/informacoes-gerais/assistencia-farmaceutica/componente-especializado-da-assistencia-farmaceutica-ceaf/13467-unidades-de-assistencia-farmaceutica-do-ceaf-em-santa-catarina/file>;
- O LME pode ser encontrado no endereço eletrônico:
<https://www.saude.sc.gov.br/index.php/informacoes-gerais-documentos/assistencia-farmaceutica/componente-especializado-da-assistencia-farmaceutica-ceaf/documentos/laudo-para-solicitacao-avaliacao-e-autorizacao-de-medicamentos-lme>;
- Os documentos como Formulários Médicos e TER, bem como a lista de exames necessários (Resumos) podem ser encontrados na pasta da respectiva doença no endereço eletrônico:
<https://www.saude.sc.gov.br/index.php/documentos/informacoes-gerais/vigilancia-em-saude/assistencia-farmaceutica/componente-especializado-da-assistencia-farmaceutica-ceaf/protocolos-clinicos-ter-resumos-e-formularios>;
- Os medicamentos disponíveis pelo CEAF e as respectivas doenças para os quais são fornecidos podem ser encontrados no endereço eletrônico:
<https://www.saude.sc.gov.br/index.php/documentos/informacoes-gerais/assistencia-farmaceutica/componente-especializado-da-assistencia-farmaceutica-ceaf/relacao-estadual-de-medicamentos-do-ceaf/14317-relacao-estadual-de-medicamentos-do-ceaf/file>.

10. CRITÉRIOS PARA INCLUSÃO E EXCLUSÃO DO USUÁRIO NO SERVIÇO

Cada patologia tem seus próprios critérios de inclusão e exclusão no serviço, de acordo com o Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT).

ACROMEGALIA

- **Critério de Inclusão:** Devem ser incluídos todos os pacientes com diagnóstico de acromegalia confirmado por manifestações clínicas e comprovação laboratorial de excesso hormonal (elevação de IGF-1 e de GH). Exames de imagem (Ressonância Magnética (RM) ou Tomografia Computadorizada (TC)), também são obrigatórios para identificação da causa da doença.
- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos todos os pacientes com intolerância, hipersensibilidade ou contraindicação ao uso dos medicamentos preconizados neste Protocolo: Análogos da somatostatina (octreotida e lanreotida) e Agonista da dopamina (cabergolina).

ANGIOEDEMA HEREDITÁRIO

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes que apresentarem diagnóstico confirmado de AEH com deficiência de C1-INH.
- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos os pacientes que apresentarem pelo menos um dos critérios: - Mulheres com sangramento genital de origem desconhecida; - Disfunção grave hepática, renal ou cardíaca; - Gravidez ou lactação, devido à possibilidade de ocorrência de efeitos androgênicos no sexo feminino; - Porfiria; - Hipersensibilidade ou intolerância ao medicamento; - Tumor dependente de androgênio (neoplasia de fígado ou de próstata); - História de icterícia ou pruritus gravidarum; - Presença ou história de eventos tromboembólicos; - Crianças (até 12 anos de idade).

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos pacientes de ambos os sexos, com diagnóstico genético confirmado de AME 5q tipo 1 e 2. O paciente elegível para uso de nusinersena deverá ter diagnóstico confirmado de AME 5q tipo 1B/C ou 2, além de cumprir os critérios abaixo, de acordo com sua situação: Para pacientes com AME 5q do tipo1: - *Pré-sintomáticos:* crianças com histórico familiar de AME, diagnóstico genético confirmado de AME 5q e presença de até três cópias de SMN2. - *Sintomáticos:* crianças com diagnóstico AME 5q, presença de até três cópias de SMN2 e início dos sintomas até o sexto mês de vida.

Para pacientes com AME 5q do tipo 2: Crianças pré-sintomáticas com histórico familiar de AME, confirmação por diagnóstico genético e presença de até três cópias de SMN2. Início dos sintomas entre 6 e 18 meses de vida; e até 12 anos de idade no início do tratamento OU ter mais de 12 anos de idade no início do tratamento e preservada a capacidade de se sentar sem apoio e a função dos membros superiores.

- Independente da manifestação de sintomas, o paciente deverá apresentar condições de nutrição e hidratação adequadas, com ou sem gastrostomia, pesando, pelo menos, o terceiro percentil de peso corporal para a idade e estando com o calendário de vacinação em dia.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos pacientes que apresentem: - Necessidade de ventilação mecânica invasiva permanente, entendida como 24 horas de ventilação/dia, continuamente, por ≥ 21 dias; Presença de contraturas graves ou de escoliose grave que, de acordo com o médico assistente, possam interferir na administração do medicamento, trazendo riscos para o paciente, evidenciados por radiografia ou outros exames de imagem; - Sinais ou sintomas de AME 5q compatíveis com o subtipo 1a ou 0, como: manifestações clínicas presentes ao nascimento ou na primeira semana após o nascimento; OU - Sinais ou sintomas de AME 5q compatíveis com os subtipos 3 ou 4, como: surgimento de manifestações clínicas após os 18 meses de idade; E - Para o uso de **nusinersena**, história de doença cerebral ou da medula espinhal que impeça a administração intratecal de medicamento ou a circulação do líquido cefalorraquidiano, presença de derivação implantada para drenagem do líquido cefalorraquidiano ou de cateter de sistema nervoso central implantado OU hipersensibilidade à substância ativa ou a qualquer um dos excipientes.

NOTA: Os critérios diagnósticos e terapêuticos não medicamentosos de AME 5q tipo 1B/C também são aplicáveis aos doentes de AME dos tipos 1A, II ou III.

DEFICIÊNCIA DE BIOTINIDASE

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos todos os pacientes com diagnóstico de DB confirmado por medida plasmática da atividade enzimática da biotinidase (teste laboratorial) e com atividade residual inferior a 30% da atividade normal, isto é, DB leve ou grave. Pacientes com resultados da triagem neonatal alterados serão classificados como suspeitos e deverão entrar em tratamento até a confirmação ou não do diagnóstico.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos todos os pacientes com hipersensibilidade (alergia) ao fármaco ou aos componentes da fórmula.

-DOENÇA DE CROHN

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes com diagnóstico de DC atestado por relatório médico e comprovado por, pelo menos, um dos seguintes laudos: endoscópico, radiológico (radiografia de trânsito do delgado, TC enteral ou RM enteral), cirúrgico ou anatomopatológico.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos os pacientes com intolerância ou hipersensibilidade aos medicamentos indicados.

DOENÇA DE GAUCHER

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos para tratamento com TRE os pacientes que apresentarem todos os critérios maiores e, pelo menos, um dos critérios menores relacionados a seguir: *Critérios maiores* - Diagnóstico clínico de DG tipo 1 ou tipo 3; - Diagnóstico bioquímico ou genético de DG; *Critérios menores* - Anemia caracterizada de acordo com o nível de hemoglobina, sexo e faixa etária do paciente; - Plaquetopenia caracterizada por contagem de plaquetas abaixo de 50.000/mm³; - Sangramento espontâneo ou decorrente de trauma mínimo; - Hepatomegalia ou esplenomegalia moderadas ou maciças; - Sinais radiológicos de acometimento esquelético reversível com TRE ou ISS; - Sintomas gerais incapacitantes; - Crescimento inadequado; - Acometimento de, pelo menos, um dos seguintes órgãos: coração e pulmão; - Mieloma múltiplo; - Esplenectomia; - DG tipo 3; ou Acometimento hepático.

- **Critério de Exclusão:** - Serão excluídos para tratamento com alfataliglicerase os pacientes que apresentarem ao menos uma das seguintes condições: a) DG tipo 2; b) DG assintomática; c) DG oligossintomática, ou seja, pacientes que não apresentem quaisquer dos critérios menores; d) Reação de hipersensibilidade a algum dos componentes da alfataliglicerase, inclusive cenoura, caso em que os pacientes podem ser elegíveis para tratamento com outras opções terapêuticas; ou e) ter idade inferior a 18 anos.

- Serão excluídos para tratamento com *imiglucerase* ou *alfavelaglicerase* os pacientes que apresentarem ao menos uma das seguintes condições: a) DG tipo 2; b) DG assintomática; c) DG oligossintomática, ou seja, pacientes que não apresentem quaisquer dos critérios menores; d) reação de hipersensibilidade a algum dos componentes da imiglucerase ou da alfavelaglicerase; ou e) pacientes com idade igual ou superior a 18 anos, virgens de tratamento.

- Serão excluídos de tratamento da DG com *ISS* os pacientes que apresentarem ao menos uma das seguintes condições: a) DG tipo 2; b) gestação; c) lactação; d) idade inferior a 18 anos; e) reação de hipersensibilidade a algum dos componentes do medicamento; f) de acordo com julgamento médico, pouca possibilidade de aderir às modificações dietéticas necessárias para

o início do tratamento; ou g) a critério médico, alteração de hábitos intestinais devido a parasitoses, doença celíaca e hipolactasia.

DOENÇA DE POMPE

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos todos os pacientes com DP precoce (grupos A e B) ou tardia (grupos C e D) que apresentarem pelo menos um dos sinais ou sintomas de DP e confirmação do diagnóstico de acordo com um dos critérios abaixo relacionados:

-Atividade da enzima alfa glicosidase ácida <10% do limite inferior dos valores de referência em fibroblastos ou leucócitos, com atividade da enzima de referência, avaliada na mesma amostra e pelo mesmo método, apresentando valores normais;

- Presença de variantes patogênicas em homozigose ou heterozigose composta no gene *GAA*.
Critérios de Inclusão para TRE: Poderão fazer uso de alfa-*alglicosidase* todos os indivíduos com diagnóstico de DP do tipo precoce (início dos sintomas até 12 meses de idade).

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos os pacientes sem o diagnóstico confirmatório de DP.
Critérios de Exclusão para TRE: Serão excluídos do tratamento específico com alfa-*alglicosidase* os pacientes que se apresentarem nas seguintes situações: - Apresentarem a forma DP tardia; - Condição médica irreversível e que implique em sobrevida provavelmente inferior a 6 meses, como resultado da DP ou de outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista e atestada por laudo médico; - Idade acima de 18 anos e que, após serem informados sobre os potenciais riscos e benefícios associados ao tratamento com alfa-*alglicosidase*, recusarem-se a serem tratados; - Histórico de falha de adesão, desde que previamente inseridos, sem sucesso, em ação educativa específica para melhora de adesão, ou seja, pacientes que, mesmo após essa intervenção, não comparecerem a pelo menos 50% do número de consultas ou de avaliações previstas em um ano.

DOENÇA FALCIFORME

- **Critério de Inclusão:** *Para uso de Hidroxiureia:* 1) Eletroforese de hemoglobina compatível com o diagnóstico de DF: Hb SS, SC, SD ou SbetaTal; 2) Idade igual ou maior que 2 anos; (ou a partir de 9 meses se apresentar dactilite no primeiro ano de vida, concentração de Hb menor que 7 g/dL ou contagem de leucócitos maior que 20.000/mm³); 3) Possibilidade de comparecer às reavaliações periódicas; 4) Beta-HCG sérico negativo para mulheres em idade reprodutiva; 5) Ter apresentado pelo menos uma das complicações abaixo nos últimos 12 meses: - Três ou mais episódios de crises vasclusivas com necessidade de atendimento médico; - Dois episódios de síndrome torácica aguda (definida como dor torácica aguda com infiltrado pulmonar novo, febre de 37,5 °C ou superior, taquipneia, sibilos

pulmonares ou tosse); - Um episódio de priapismo grave ou priapismo recorrente; - Necrose isquêmica óssea; - Insuficiência renal; - Proteinúria de 24h maior ou igual a 1g; - Anemia grave e persistente (Hb menor que 6 g/dL em três dosagens no período de 3 meses); - Desidrogenase láctica (DHL) elevada duas vezes acima do limite superior nas crianças ou adolescentes e acima de três vezes do limite superior no adulto; - Alterações no eco-Doppler transcraniano acima de 160 e até 200 cm/s; - Retinopatia proliferativa; - Quaisquer outras situações em que haja comprovação de lesão crônica de órgão.

Para uso de Penicilina V (fenoximetilpenicilina): - Crianças com até 5 anos de idade com diagnóstico de doença falciforme.

Para transplante alogênico aparentado mieloblástico de células-tronco hematopoéticas: O transplante de células-tronco hematopoéticas (TCTH) indicado é o alogênico aparentado mieloblástico de sangue de cordão umbilical, de sangue periférico ou de medula óssea de doador familiar HLA idêntico. O paciente deve ter diagnóstico de doença falciforme tipo S homocigoto ou tipo S beta talassemia (Sbeta), esteja em uso de hidroxiureia e apresente pelo menos uma das seguintes condições: - Alteração neurológica devida a acidente vascular encefálico, com alteração neurológica que persista por mais de 24 horas ou alteração de exame de imagem; - Doença cerebrovascular associada a doença falciforme; - Mais de duas crises vasooclusivas (inclusive síndrome torácica aguda) graves no último ano; - Mais de um episódio de priapismo; - Presença de mais de dois anticorpos em pacientes sob hipertransfusão ou um anticorpo de alta frequência; - Osteonecrose em mais de uma articulação.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos os pacientes que tenham intolerância ou hipersensibilidade aos medicamentos preconizados.

Para uso de Hidroxiureia: Serão excluídos os pacientes com indicação de uso de Hidroxiureia e que apresentarem qualquer uma das condições a seguir: - Contagem de neutrófilos abaixo de 2.000/mm³; - Hb abaixo de 4,5 g/dL; - Reticulócitos abaixo de 80.000/mm³ (quando Hb menor que 8 g/dL); - Contagem de plaquetas abaixo de 80.000/mm³; - Gestação.

Para transplante alogênico aparentado mieloblástico de células-tronco hematopoéticas: Serão excluídos os pacientes que tenham presença de vasculopatia cerebral do tipo moya-moya ou outra comorbidade que comprometa o resultado do transplante, avaliada e definida pela equipe de transplante.

EPIDERMÓLISE BOLHOSA

- **Critério de Inclusão:** Pacientes com diagnóstico de EB hereditária ou adquirida, sem restrição de sexo e idade.
- **Critério de Exclusão:** Quaisquer outras dermatoses bolhosas que não EB.

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos neste Protocolo os pacientes que apresentarem os critérios diagnósticos para ELA definitiva, ELA provável ou ELA provável com suporte laboratorial, avaliados por médico especialista em neurologia e com laudo médico detalhado. Também serão incluídos os pacientes que apresentarem ELA suspeita pelos critérios de *El Escorial* revisados e se incluam entre os Casos Especiais.
- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos deste Protocolo os pacientes que apresentarem uma das seguintes condições: ELA possível ou suspeita pelos critérios de *El Escorial* que não se enquadram nos Casos Especiais: Quando o paciente tiver um familiar de primeiro grau afetado pela ELA, o exame genético e o aconselhamento genético são indicados; Pacientes com doenças do neurônio motor e ELA suspeita pelos critérios de *El Escorial* revisados atrofia muscular progressiva, esclerose lateral primária, paralisia bulbar progressiva e atrofia muscular bulboespinal (doença de Kennedy) – também devem ser tratados, visto que podem se beneficiar do tratamento específico com riluzol e demais medidas terapêuticas preconizadas neste Protocolo.

ESCLEROSE MÚLTIPLA (EM)

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes com diagnóstico de EM pelos critérios de McDonald revisados e adaptados, nas formas remitente-recorrente (EMRR) ou secundariamente progressiva (EMSP); com evidência de lesões desmielinizantes comprovadas por neuroimagem (ressonância magnética) e diagnóstico diferencial com a exclusão de outras causas. Ainda, para a indicação de *natalizumabe*, devem-se observar os seguintes critérios de classificação da alta atividade da doença em pacientes com EMRR: - Incidência de dois ou mais surtos incapacitantes com resolução incompleta e evidência de pelo menos uma nova lesão captante no gadolínio ou aumento significativo da carga da lesão em T2 no ano anterior em pacientes não tratados; ou - Atividade da doença no ano anterior, durante a utilização adequada de pelo menos um MMCD, na ausência de toxicidade (intolerância, hipersensibilidade ou outro evento adverso) ou não adesão ao tratamento, apresentando pelo menos um surto no último ano durante o tratamento e evidência de pelo menos nove lesões hiper-intensas em T2 ou pelo menos uma nova lesão captante de

gadolínio. Para o *alentuzumabe*, além dos critérios de classificação da alta atividade da doença em pacientes com EMRR (indicados acima), deve-se observar a ocorrência prévia de falha terapêutica ou contraindicação especificado em bula ao uso do natalizumabe.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos os pacientes que apresentarem: - Diagnóstico de EM na forma primariamente progressiva (EMPP); - Elevação basal das enzimas hepáticas e bilirrubina total acima do limite superior da normalidade (LSN): ALT >20 x LSN, AST > 20 x LSN, Gama GT, bilirrubina total ou icterícia >10; - Contagem de linfócitos no sangue periférico < 1.000/mm³; ou Intolerância, hipersensibilidade ou contraindicação ao uso do respectivo medicamento preconizado.

Adicionalmente, serão excluídos: - *Para o uso de fingolimode:* Pacientes com bloqueio atrioventricular de segundo grau Mobitz tipo II ou maior, doença do nó sinusal ou bloqueio cardíaco sinoatrial, doença cardíaca isquêmica conhecida, histórico de infarto do miocárdio, insuficiência cardíaca congestiva, histórico de parada cardíaca, doença cerebrovascular, hipertensão arterial não controlada, apneia do sono grave não tratada ou uso de medicamentos que alterem o mecanismo de condução cardíaca. - *Para o uso de natalizumabe:* Pacientes com leucoencefalopatia multifocal progressiva (LEMP), pacientes que apresentem maior risco de infecções oportunistas, como pacientes imunocomprometidos e pacientes com câncer. - *Para o uso de alentuzumabe:* Pacientes com hipersensibilidade a substância ativa ou a qualquer um dos excipientes, pacientes com vírus da imunodeficiência humana (HIV); infecção ativa grave até a resolução completa da infecção; hipertensão não controlada; história de dissecação de artéria cervicocefálica; história de acidente vascular cerebral; história de angina de peito ou infarto do miocárdio; ou coagulopatia conhecida, em terapia antiplaquetária ou anticoagulante.

ESCLEROSE SISTÊMICA

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes que preencherem os critérios do ACR de 1980 para doença estabelecida ou os critérios de LeRoy e Medsger para doença inicial ou ainda os novos critérios do EULAR/EUSTAR de 2013.

- *American College of Rheumatology (ACR)* - classificação do paciente na presença do critério maior (esclerodermia proximal às articulações metacarpofalangeanas ou metatarsofalangeanas) ou de, no mínimo, 2 dos critérios menores (esclerodactilia, úlceras ou reabsorção de polpas digitais, radiografia com fibrose em bases pulmonares).

- *LeRoy e Medsger* - classificação mais sensível para detectar a doença inicial: - Evidência objetiva de FRy associada a CPU com padrão SD (*scleroderma pattern*) ou autoanticorpos específicos para ES (anticentrômero, antitopoisomerase I, antifibrilarina, anti-PM-Scl, anti-

RNA polimerase I ou III); - Relato subjetivo de FRy associado a CPU com padrão SD e autoanticorpos específicos para ES;

- *European League Against Rheumatism (EULAR) e o grupo EULAR Scleroderma Trial and Research (EUSTAR)* - classificação para ES, mais sensíveis e específicos que os critérios do ACR. Em um escore com pontuação máxima de 19 pontos, o caso é classificado como ES se preencher 9 pontos ou mais: - Espessamento cutâneo proximal às articulações metacarpofalangeanas (9 pontos - critério suficiente); - Espessamento cutâneo dos dedos: *puffy fingers* (2 pontos) ou esclerodactilia (4 pontos); - Lesões nas pontas dos dedos: úlceras digitais (2 pontos) ou *pitting scar* (3 pontos); - Telangiectasia (2 pontos); - Capilaroscopia anormal (2 pontos); - Hipertensão arterial pulmonar ou doença intersticial pulmonar (2 pontos); - Fenômeno de Raynaud - FRy (3 pontos); - Autoanticorpos associados à ES (3 pontos): anticentrômero ou antitopoisomerase I ou anti-RNA polimerase III.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos os pacientes que apresentarem hipersensibilidade ao(s) medicamento(s) ou ao menos uma das seguintes condições, de acordo com a terapia indicada:

- *Ciclofosfamida (CCF)*: imunossupressão (AIDS, linfoma e outros), neoplasia maligna em atividade, infecção ativa, tuberculose, gestação (antes da 20ª semana), lactação;

- *Azatioprina (AZA)*: imunossupressão (AIDS, linfoma e outros), neoplasia maligna em atividade, infecção ativa, tuberculose;

- *Prednisona*: diabetes mérito (DM) descompensado, infecção sistêmica, úlcera péptica ativa, hipertensão arterial sistêmica (HAS) descompensada;

- *Metotrexato (MTX)*: tuberculose sem tratamento; infecção bacteriana com indicação de uso de antibióticos; infecção fúngica ameaçadora à vida; infecção por herpes zoster ativa; hepatites B ou C agudas; elevação de aminotransferases/transaminases (AST/TGO e ALT/TGP) igual ou três vezes superior ao limite superior da normalidade (LSN); taxa de depuração de creatinina inferior a 30 mL/min/1,73m² de superfície corporal na ausência de terapia dialítica crônica; gestação, amamentação e concepção (homens e mulheres);

- *Sildenafil*: uso concomitante de nitratos (risco de hipotensão refratária), insuficiência hepática grave, hipotensão, história recente de acidente vascular cerebral ou infarto agudo do miocárdio, distúrbios da retina degenerativos hereditários (como retinite pigmentosa);

- *Nifedipino e Anlodipino*: infarto agudo do miocárdio, insuficiência cardíaca congestiva, angina instável ou pós-infarto, estenose aórtica grave, hipotensão, gestação (antes da 20ª semana), lactação;

FENILCETONÚRIA

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes com hiperfenilalaninemia não-FNC, FNC Leve e FNC Clássica. Aqueles que apresentarem nível de fenilalanina entre 4 mg/dL e 8 mg/dL (hiperfenilalaninemia não-FNC) serão acompanhados pelos serviços de referência para monitoramento semestral da fenilalanina até os 2 anos de idade. Posteriormente, a periodicidade do monitoramento é anual. No caso de indivíduos do sexo feminino, realiza-se também o teste de responsividade ao dicloridrato de sapropterina e orientação sobre prevenção da embriopatia por FNC materna.

Critérios de inclusão para dieta restrita em fenilalanina: Deverão fazer uso de dieta restrita em fenilalanina todos os pacientes com nível de fenilalanina maior ou igual a 10 mg/dL em dieta normal e todos os que apresentarem níveis de fenilalanina entre 8 mg/dL e 10 mg/dL persistentes (pelo menos em três dosagens consecutivas, semanais, em dieta normal).

Critérios de inclusão para o dicloridrato de sapropterina: Poderão fazer uso do dicloridrato de sapropterina todos os indivíduos do sexo feminino com diagnóstico de FNC (clássica ou leve) ou hiperfenilalaninemia não-FNC, desde que em período periconcepcional ou durante a gestação, e que tenham sido consideradas responsivas de acordo com teste de responsividade. O teste de responsividade pode ser realizado em todas as pacientes com FNC (clássica ou leve) ou hiperfenilalaninemia não-FNC, a partir da menarca e, preferencialmente, em período não-gestacional.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos do Protocolo os pacientes que apresentem as seguintes condições: - Aumento de fenilalanina secundário à tirosinemia ou a dano hepático (caracterizado pelo aumento concomitante de fenilalanina e tirosina); - Hiperfenilalaninemia transitória (caracterizada pela normalização espontânea, em vigência de dieta normal, dos níveis de fenilalanina durante os 6 primeiros meses de vida); - Hiperfenilalaninemia por defeito na síntese ou reciclagem tetrahydrobiopterina (BH4) ou por mutações em *DNAJC12*.

Em relação ao dicloridrato de sapropterina, estarão excluídos do seu uso os pacientes com FNC que apresentem as seguintes características: - Indivíduos do sexo masculino; - Indivíduos do sexo feminino não responsivos no teste de responsividade ao dicloridrato de sapropterina; - Indivíduos do sexo feminino que não estejam grávidas ou que não estejam em período periconcepcional.

A interrupção do tratamento com dicloridrato de sapropterina deverá ocorrer nos casos abaixo: - Não adesão ao tratamento, aqui definida como o não seguimento da prescrição dietética por período superior a 30 dias, ou a não ingestão de pelo menos 80% da dose prescrita do medicamento, após terem sido tomadas as medidas educacionais cabíveis; - Falha terapêutica, aqui definida como a ausência, em três meses de tratamento regular com

dicloridrato de sopropterina, de pelo menos 50% de aumento da tolerância à fenilalanina, ou de diminuição dos níveis de fenilalanina em pelo menos 30% sem alteração na dieta; - Ocorrência de evento adverso grave relacionado ao medicamento.

FIBROSE CÍSTICA

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos pacientes com diagnóstico confirmado de FC de acordo com critérios clínicos e laboratoriais. Para a terapia medicamentosa, serão considerados os critérios de inclusão citados a seguir. *Alfadornase:* Serão incluídos pacientes com diagnóstico clínico e laboratorial de FC e com mais de seis anos de idade. *Tobramicina:* Serão incluídos pacientes com diagnóstico clínico e laboratorial de FC acima de 6 anos de idade e nas seguintes situações: - Isolamento de *Pseudomonas aeruginosa* em culturas de secreção respiratória. A primeira identificação desse germe em culturas de secreção respiratória deve ser seguida de tentativa de erradicação (tratamento por 28 dias com tobramicina inalatória, 300 mg duas vezes ao dia) para retardar ou prevenir a infecção crônica e suas consequências clínicas agudas e em longo prazo, que podem influir negativamente no prognóstico da doença; ou - Infecção pulmonar crônica (colonização) por *Pseudomonas aeruginosa*. Em caso de falha da erradicação da *Pseudomonas aeruginosa*, a infecção é considerada crônica, e o tratamento em longo prazo com tobramicina inalatória deve ser iniciado. *Pancreatina:* Serão incluídos pacientes com: - Diagnóstico clínico e laboratorial de FC com insuficiência pancreática ou - Durante o período de investigação diagnóstica nos primeiros meses de vida. Nestes casos excepcionais, preconiza-se a confirmação diagnóstica por meio do teste do cloro no suor ou pesquisa genética o quanto antes. *Ivacaftor:* Serão incluídos pacientes com diagnóstico clínico e laboratorial de FC e com idade igual ou maior de seis anos e, pelo menos, 25 kg, que apresentem uma das seguintes mutações de gating (classe III) no gene regulador da condutância transmembrana da fibrose cística (CFTR): G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N ou S549R. *Transplante:* Serão elegíveis para o transplante os pacientes com doador identificado; em condições clínicas para o transplante; e em idade compatível com o transplante pulmonar, conforme o vigente Regulamento Técnico do Sistema Nacional de Transplantes e as idades mínima e máxima atribuídas aos respectivos procedimentos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS.

- **Critério de Exclusão:** - Pacientes com bronquiectasias sem diagnóstico confirmado de FC; - Pacientes com insuficiência pancreática exócrina de outras etiologias; ou - Intolerância, hipersensibilidade ou contraindicação ao uso do respectivo medicamento preconizado.

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos para uso de *Glicocorticóides*: Pacientes com diagnóstico de HAC clássica, feito através da dosagem de 17-OH-progesterona em amostra de sangue periférico com valores > 100ng/ml (basal ou após estímulo com 250mg de ACTH). Para uso de *Mineralocorticóides*: Pacientes com diagnóstico de deficiência em mineralocorticoide que apresentarem além da dosagem de 17-OH-progesterona em amostra de sangue periférico com valores > 100ng/ml, hiponatremia, hiperpotassemia, renina plasmática acima do valor de referência e aldosterona baixo do valor de referência.
- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos os pacientes que apresentarem as seguintes condições: - Resultado de teste do pezinho com dosagem de 17-OH-progesterona elevada, sem exame confirmatório; - Contraindicação ou intolerância aos medicamentos especificados.

HIPERTENSÃO ARTERIAL PULMONAR

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes com HAP cujas avaliações clínica e laboratorial complementares confirmem o diagnóstico de HAP (Grupo 1: Idiopática; Hereditária; Induzida por drogas e toxinas ou Associada a: Doenças do tecido conjuntivo, Infecção por HIV, Hipertensão portal, Doenças cardíacas congênitas e Esquistossomose. É indispensável a apresentação dos resultados dos seguintes exames, que devem ser realizados de acordo com o diagnóstico da doença de base: - Cateterismo cardíaco direito com pressão arterial pulmonar média igual ou acima de 25 mmHg em repouso e pressão de oclusão da artéria pulmonar ou pressão diastólica final do ventrículo esquerdo abaixo ou igual a 15 mmHg; não será aceito resultado de ecocardiografia para fins de comprovação de HAP; - Exames complementares que comprovem o diagnóstico de HAP (Grupo 1); - Exames que comprovem classes funcionais II, III ou IV; e - Resultado no teste de caminhada de 6 minutos inferior a 500 m. O tratamento com sildenafil ou com iloprostá requer, adicionalmente, para pacientes com HAP (Idiopática), teste de reatividade vascular negativo ou, no caso de teste de reatividade vascular positivo, comprovação de falha terapêutica com uso de bloqueadores de canal de cálcio por pelo menos 3 meses. O tratamento com ambrisentana ou bosentana requer, adicionalmente, a ocorrência, mediante critérios objetivos, de falha terapêutica ao uso de sildenafil ou iloprostá, ou de eventos adversos que inviabilizem a continuidade do uso de sildenafil ou iloprostá.
- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos os pacientes com avaliação diagnóstica incompleta, impossibilitando categorizá-los como portadores de HAP *Grupo 1*; - pacientes com doença veno-oclusiva pulmonar; - pacientes com Hipertensão pulmonar persistente do recém-nascido; - pacientes com HAP em decorrência de outras condições: *Grupo 2*: HAP por

Doença Cardíaca Esquerda; *Grupo 3*: HAP por Doença Pulmonar e/ou Hipoxemia; *Grupo 4*: HAP por Doença Tromboembólica crônica ou *Grupo 5*: HAP por Mecanismo Multifatorial Desconhecido. Pacientes com hipersensibilidade ou contraindicação a medicamento constante desta Diretriz. Pacientes que fazem uso de iloprosta com pressão arterial sistólica inferior a 85 mmHg.

HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes que apresentarem diagnóstico laboratorial confirmado de hipotireoidismo congênito por meio da dosagem sérica de TSH e T4 total ou livre, independentemente da causa etiológica.
- **Critério de Exclusão:** Confirmado o diagnóstico de hipotireoidismo congênito, não há critérios de exclusão.

ICTIOSES HEREDITÁRIAS

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes com diagnóstico clínico que apresentem resultados de exames pré-tratamento normais e com as seguintes doenças: - Ictioses autossômicas recessivas (lamelar e eritrodermia ictiosiforme congênita); - Hiperkeratose epidermolítica (eritrodermia ictiosiforme bolhosa congênita);- Ictiose vulgar; - Ictiose ligada ao cromossomo X.
- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos os pacientes que apresentem ao menos uma das condições abaixo: - Gravidez ou plano de gravidez nos 3 anos seguintes ao início da terapia; - Amamentação; - Etilismo atual; - Doença renal ou hepática grave; - Hipertrigliceridemia grave (triglicéridios > 800 mg/dl); - História de hipervitaminose A; - Hipersensibilidade a etretinato, acitretina, isotretinoína ou vitamina A e derivados; - Uso concomitante de tetraciclina por risco de hipertensão intracraniana; - Uso concomitante de metotrexato por risco de hepatite; - Ictioses adquiridas.

MUCOPOLISSACARIDOSES

Tipo I

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes que apresentarem pelo menos um dos sinais ou sintomas (- características faciais sugestivas de doença lisossômica (face de “depósito”); - otite média e infecções respiratórias superiores precoces e de repetição, excluídas outras causas mais frequentes; - hérnia inguinal ou umbilical, especialmente se ambas e em crianças, excluídas outras causas mais frequentes; - hepatoesplenomegalia, excluídas outras causas mais frequentes; - alterações esqueléticas ou articulares típicas

(disostose múltipla, giba, limitação da amplitude de movimento das articulações); - mãos em garra; - alterações oculares características (opacificação bilateral da córnea); - síndrome do túnel do carpo em crianças; - irmão de qualquer sexo com MPS I) e tiverem o diagnóstico de MPS I confirmado de acordo com um dos critérios relacionados a seguir: - Atividade da enzima IDUA < 10% do limite inferior dos valores de referência em plasma, fibroblastos ou leucócitos, com atividade da enzima de referência, avaliada na mesma amostra e pelo mesmo método, apresentando valores normais; - Presença de níveis aumentados de GAGs totais na urina ou de excreção aumentada de sulfatos de heparan e dermatan; ou - Atividade da enzima IDUA < 10% do limite inferior dos valores de referência em plasma, fibroblastos, leucócitos, ou em papel-filtro, com atividade da enzima de referência, avaliada na mesma amostra e pelo mesmo método, apresentando valores normais; - Presença de mutações patogênicas em homozigose ou heterozigose composta no gene IDUA.

Estes também são os critérios para *início do tratamento com laronidase*.

Critérios de inclusão para Transplante Alogênico Aparentado e Não Aparentado Mieloblástico de Células Tronco Hematopoéticas: O paciente deve ter diagnóstico de MPS II. O TCTH alogênico mieloablástico - aparentado (preferencialmente com doadores homozigotos normais, ou seja, não portadores de mutações patogênicas no gene IDUA) e não aparentado, parece ter um risco de morbi-mortalidade progressivamente menor ao passar dos anos e alguns efeitos positivos na MPS I.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos do tratamento com *laronidase* os pacientes que se enquadrarem nas seguintes situações: - Condição médica irreversível e que implique em sobrevida provavelmente < 6 meses como resultado da MPS I ou de outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista; - Pacientes com idade >18 anos que, após serem informados sobre os potenciais riscos e benefícios associados ao tratamento com *laronidase*, recusarem-se a serem tratados; - Pacientes com histórico de falha de adesão, desde que previamente inseridos, sem sucesso, em programa específico para melhora de adesão, ou seja, pacientes que, mesmo após o programa, não comparecerem a pelo menos 50% do número de consultas ou de avaliações previstas em 1 ano; - Hipersensibilidade ao medicamento.

Transplante Alogênico Aparentado e Não Aparentado Mieloblástico de Células Tronco Hematopoéticas: Serão excluídos os pacientes para o TCTH alogênico mieloablástico aparentado com doadores homozigotos portadores de mutações patogênicas no gene IDUA. A indicação de transplante envolvendo doadores heterozigotos portadores de mutações patogênicas no gene IDUA deve ser avaliada caso-a-caso.

Tipo II

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes do sexo masculino que apresentem pelo menos um dos sinais ou sintomas (- Características faciais sugestivas de doença lisossômica; - Infecções respiratórias superiores precoces, e de repetição; - Hérnia inguinal ou umbilical, especialmente se ambas e em criança; - Hepatoesplenomegalia; - Alterações esqueléticas ou articulares típicas (disostose múltipla, giba, limitação de amplitude de movimento das articulações); - Mãos em garra; - Achados oculares característicos (papiledema, atrofia óptica e, raramente, opacificação de córnea); - Síndrome do túnel do carpo em crianças; - Irmão (sexo masculino) com MPSII; - Primo (sexo masculino) ou tio, pelo lado materno, com MPSII; - História familiar de MPS compatível com herança recessiva ligada ao X) e Suspeita Clínica e confirmação do diagnóstico de MPSII de acordo com um dos critérios abaixo relacionados: - Atividade da enzima IDS < 10% do limite inferior dos valores de referência em plasma, leucócitos ou fibroblastos; - Atividade normal de pelo menos outra sulfatase (medida na mesma amostra na qual determinada a atividade da IDS); - Presença de níveis aumentados de GAGs totais na urina ou de excreção urinária aumentada de sulfatos de dermatan e heparan; **ou** - Presença de mutação reconhecidamente patogênica no gene IDS.

Início de TRE com Idursulfase alfa: Serão elegíveis para TRE com Idursulfase alfa, os pacientes devem apresentar confirmação do diagnóstico de MPS II de acordo com os critérios acima relacionados e não apresentar regressão neurológica.

Transplante Alogênico Aparentado e Não Aparentado Mieloblástico de Células Tronco Hematopóéticas: O paciente deve ter diagnóstico de MPS II. O TCTH alogênico mieloablástico - aparentado (preferencialmente com doadores homocigotos normais, ou seja, não portadores de mutações patogênicas no gene IDUA) e não aparentado, parece ter um risco de morbi-mortalidade progressivamente menor ao passar dos anos e alguns efeitos positivos na MPS II.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos para o tratamento com *Idursulfase alfa* os pacientes que apresentarem alguma das situações abaixo relacionadas: - Regressão neurológica, ou seja, perda dos marcos do desenvolvimento neuropsicomotor confirmada por avaliação formal com neurologista; - Condição médica irreversível e que implique sobrevida provavelmente < 6 meses, como resultado da MPS II ou de outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista; - Idade \geq 18 anos e que, após serem informados sobre os potenciais riscos e benefícios associados ao tratamento com Idursulfase alfa, recusarem-se a serem tratados; - Histórico de falha de adesão, desde que previamente inseridos, sem sucesso, em programa específico para melhora de adesão, ou seja, pacientes que, mesmo após o programa, não

comparecerem a pelo menos 50% do número de consultas ou de avaliações previstas em um ano.

Transplante Alogênico Aparentado e Não Aparentado Mieloblástico de Células Tronco Hematopoéticas: Serão excluídos os pacientes para o TCTH alogênico mieloablástico aparentado com doadores homocigotos portadores de mutações patogênicas no gene IDUA. A indicação de transplante envolvendo doadores heterocigotos portadores de mutações patogênicas no gene IDUA deve ser avaliada caso-a-caso.

Tipo IVA

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes que apresentarem pelo menos um dos sinais ou sintomas: (- Baixa estatura desproporcionada (tronco curto); - Estudo radiológico sugestivo de displasia espondiloepifisária, pseudocondroplasia, displasia epifisária múltipla, doença de Legg Calvé-Perthers bilateral; - Alterações articulares bilaterais (frouxidão, rigidez, dor, contraturas, subluxação); - Opacificação bilateral de córnea; - Aumento de QS na urina; ou - Irmão de qualquer sexo com MPS IV A) e tiverem o diagnóstico de MPS IV A confirmado de acordo com um dos critérios abaixo relacionados: - atividade da GALNS < 10% do limite inferior dos valores de referência em fibroblastos ou leucócitos E atividade de, pelo menos, uma outra sulfatase (arilsulfatase A, arilsulfatase B, heparan N-sulfatase ou iduronatosulfatase) avaliada na mesma amostra e pelo mesmo método, apresentando valores normais; **ou** - atividade da GALNS < 10% do limite inferior dos valores de referência em papel-filtro, fibroblastos ou leucócitos e presença de mutações patogênicas em homocigose ou heterocigose composta no gene GALNS.

Início de TRE com alfaelossulfase todos os indivíduos com diagnóstico de MPS IV A, de acordo com exames bioquímicos ou genéticos que deverão ser realizados sempre que houver suspeita dessa doença.

Transplante Alogênico Aparentado e Não Aparentado Mieloblástico de Células Tronco Hematopoéticas: - Os pacientes com diagnóstico de MPS IV A e com fatores de risco para pior evolução da doença; - com doador de células-tronco hematopoéticas (CTH) identificado; - Em condições clínicas para o transplante; - Em idade compatível com o TCTH-AL, conforme o vigente Regulamento Técnico do Sistema Nacional de Transplantes e as idades mínimas e máxima atribuídas aos respectivos procedimentos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos do tratamento com alfaelossulfase os pacientes que se enquadrarem em, pelo menos, uma das seguintes situações: - Condição médica irreversível e que implique em sobrevida provavelmente < 6 meses como resultado da MPS IV A ou de

outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista; - pacientes com idade > 18 anos que, após serem informados sobre os potenciais riscos e benefícios associados ao tratamento com alfaelossulfase, recusarem-se a serem tratados; ou - pacientes com histórico de falha de adesão, desde que previamente inseridos, sem sucesso, em programa específico para melhora de adesão, ou seja, pacientes que, mesmo após o programa, não comparecerem a pelo menos 50% do número de consultas ou de avaliações previstas em um ano.

Transplante de Células Tronco Hematopoéticas (TCTH): - Pacientes com diagnóstico de MPS IV A sem condições clínicas para o TCTH-AL; - Pacientes em idade incompatível para o TCTH-AL, conforme o vigente Regulamento Técnico do Sistema Nacional de Transplantes e as idades mínimas e máxima atribuídas aos respectivos procedimentos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS; ou - Pacientes sem doador de células-tronco hematopéticas (CTH) identificado.

Tipo VI

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes que apresentarem pelo menos um dos sinais ou sintomas descritos: (- Características faciais sugestivas de doença lisossômica; - Infecções respiratórias superiores precoces e de repetição, incluindo otite média; - Perda auditiva; - Diminuição da velocidade de crescimento; - Hepatoesplenomegalia; - Hérnias; - Alterações esqueléticas ou articulares típicas (disostose múltipla, giba, limitação da amplitude de movimento das articulações); - Mãos em garra; - Achados oculares característicos (opacificação bilateral da córnea); - Irmão de qualquer sexo com MPS VI) e tiverem o diagnóstico de MPS VI confirmado de acordo com um dos critérios para o início do tratamento com galsulfase, ou seja: - Atividade da enzima ASB < 10% do limite inferior dos valores de referência em fibroblastos ou leucócitos e atividade de, pelo menos, outra sulfatase (arilsulfatase A, arilsulfatase B, heparan N-sulfatase ou iduronato-sulfatase) avaliada na mesma amostra e pelo mesmo método, apresentando valores normais e presença de níveis aumentados de GAGs totais na urina ou de excreção aumentada de DS; **ou** - Atividade da enzima ASB < 10% do limite inferior dos valores de referência em fibroblastos, leucócitos ou em papel-filtro e atividade de, pelo menos, outra sulfatase (arilsulfatase A, arilsulfatase B, heparan N-sulfatase ou iduronato-sulfatase) avaliada na mesma amostra e pelo mesmo método, apresentando valores normais; - Presença de mutações patogênicas em homozigose ou heterozigose composta no gene ASB.

Início de TRE com galsulfase: todos os indivíduos com diagnóstico de MPS VI e: - Que tenham idade entre 0 a 6 anos de idade; - Que tenham idade igual ou superior a 7 anos; -

Sejam deambulantes e capazes de percorrer, sem ajuda, pelo menos 5 metros nos 6 primeiros minutos do Teste da Caminhada de 6 minutos; **ou** - Sejam capazes de realizar espirometria.

Transplante Alogênico Aparentado e Não Aparentado Mieloblástico de Células Tronco Hematopoéticas: - Os pacientes com diagnóstico de MPS VI e com fatores de risco para pior evolução da doença; - Com doador de células-tronco hematopoéticas identificado; - em condições clínicas para o transplante; - Em idade compatível com o TCTH-AL, conforme o vigente Regulamento Técnico do Sistema Nacional de Transplantes e as idades mínimas e máxima atribuídas aos respectivos procedimentos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos do tratamento com galsulfase os pacientes que se enquadrarem nas seguintes situações: - Condição médica irreversível e que implique em sobrevida provavelmente < 6 meses como resultado da MPS VI ou de outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista; - Pacientes com idade > 18 anos que, após serem informados sobre os potenciais riscos e benefícios associados ao tratamento com galsulfase, recusarem-se a serem tratados; - Pacientes com histórico de falha de adesão, desde que previamente inseridos, sem sucesso, em programa específico para melhora de adesão, ou seja, pacientes que, mesmo após o programa, não comparecerem a pelo menos 50% do número de consultas ou de avaliações previstas em um ano.

Transplante de Células Tronco Hematopoéticas (TCTH): - Pacientes com diagnóstico de MPS VI sem condições clínicas para o TCTH-AL; - Pacientes em idade incompatível para o TCTH-AL, conforme o vigente Regulamento Técnico do Sistema Nacional de Transplantes e as idades mínimas e máxima atribuídas aos respectivos procedimentos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS; ou - Pacientes sem doador de células-tronco hematopoéticas (CTH) identificado.

Tipo VII

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes que tiverem o diagnóstico de MPS VII confirmado, de acordo com os critérios abaixo, os quais devem ser comprovados por laudo/relatório médico e pela cópia dos exames realizados que são também os critérios para início do tratamento com alfavestronidase: - Presença de níveis aumentados de Glicosaminoglicanos (GAG) totais na urina ou de excreção aumentada de sulfato de heparan (SH) ou sulfato de dermatan (SD) e atividade da BETA-glicuronidase (GUSB) < 10% do limite inferior dos valores de referência em fibroblastos ou leucócitos ou sangue impregnado em papel-filtro; e - Atividade da IDUA e da IDS, avaliadas na mesma amostra que a GUSB

deficiente, apresentando valores normais; ou -Presença de variantes patogênicas em homozigose ou heterozigose composta no gene GUSB.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos do tratamento com alfavestronidase os pacientes que se enquadrarem em, pelo menos, uma das seguintes situações: - Condição médica irreversível e que implique em sobrevida provavelmente < 6 meses como resultado da MPS VII ou de outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista, incluindo a forma grave neonatal da doença (com manifestações multissistêmicas e hidropisia fetal); - pacientes maiores de 18 anos que, após serem informados sobre os potenciais riscos e benefícios associados ao tratamento com alfavestronidase, recusarem-se a serem tratados.

OSTEOGÊNESE IMPERFEITA

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes com diagnóstico de OI que preencherem os seguintes critérios para a respectiva terapia medicamentosa: *Alendronato:* Pacientes com mais de 18 anos, os critérios são os seguintes: - diagnóstico de formas moderadas a graves dos tipos III ou IV; - mais de 3 fraturas/ano, fraturas de vértebras ou deformidade óssea, com comprovação radiológica; e - exames do metabolismo do cálcio (cálcio, fósforo, fosfatase alcalina, PTH). *Pamidronato:* Para a indicação de pamidronato em pacientes com menos de 18 anos, os critérios são os seguintes: - portadores de fenótipos moderados a graves tipos III ou IV, ou de fenótipo tipo I com dor crônica; mais de 3 fraturas/ano sem trauma significativo nos últimos 2 anos, fraturas de vértebras ou com deformidades dos membros com necessidade cirúrgica; e, radiografia simples de crânio, coluna e ossos longos, evidenciando fraturas ou escoliose ou ossos wormianos. Nos pacientes com mais de 18 anos, os critérios são os seguintes: - diagnóstico de formas moderadas ou graves dos tipos III ou IV; - mais de 3 fraturas/ano, fraturas de vértebras ou deformidade óssea, com comprovação radiológica; - exames do metabolismo do cálcio (cálcio, fósforo, fosfatase alcalina, PTH); e – laudo médico ou exames demonstrando intolerância ao bisfosfonado oral (dispepsia, refluxo gastroesofágico, hérnia de hiato) ou impossibilidade de manter ortostatismo após uso do medicamento.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos indivíduos portadores de outras doenças ósseas ou com lesões caudadas por maus-tratos; pacientes com formas leves da doença, que não preencham os critérios anteriores; e pacientes com hipersensibilidade ou intolerância aos medicamentos preconizados.

PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA IDIOPÁTICA

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídos os pacientes com diagnóstico de PTI, independentemente da idade, que apresentem: - presença de PTI grave; - contagem de plaquetas abaixo de 20.000/mm³; ou - contagem de plaquetas abaixo de 50.000/mm³ na presença de sangramento. Para o tratamento de PTI crônica e refratária em adultos, são incluídos os pacientes com todas as seguintes características: - presença de PTI grave ou com contagem de plaquetas abaixo de 20.000/mm³ de forma persistente, por, pelo menos, três meses; - ausência de resposta aos corticosteroides e imunoglobulina humana intravenosa; e - ausência de resposta ou contra-indicação a esplenectomia. Para o tratamento de PTI crônica e refratária em crianças e adolescentes, são incluídos os pacientes com as seguintes características: - contagem de plaquetas abaixo de 20.000/mm³ de forma persistente por pelo menos 12 meses após o diagnóstico; - ausência de resposta aos corticosteroides; e - ausência de resposta ou contra-indicação a esplenectomia.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídos os pacientes com outras causas de plaquetopenia. Do mesmo modo, a intolerância medicamentosa ou a contra-indicação de um ou mais medicamentos preconizados excluem o paciente de seus respectivos usos.

SÍNDROME DE TURNER

- **Critério de Inclusão:** Serão incluídas as pacientes com diagnóstico de síndrome de Turner confirmado por meio de cariótipo e que apresente um dos critérios abaixo: - idade mínima de 2 anos; - idade entre 2 e 5 anos: a altura deverá ser inferior ao percentil 5 da altura prevista para a idade, conforme a curva da Organização Mundial da Saúde (OMS); - idade acima de 5 anos: a altura deverá ser inferior ao percentil 5 da altura prevista para a idade, conforme a curva do National Center for Health Statistics (NCHS) /Center of Disease Control (CDC) com idade óssea abaixo de 14 anos, estimada por radiografia de mãos e punhos; - função tireoideana basal dentro dos limites da normalidade.

- **Critério de Exclusão:** Serão excluídas para tratamento com somatropina as pacientes que apresentarem pelo menos uma das condições abaixo: - doença neoplásica maligna ativa; - anomalias congênitas renais e cardiovasculares graves não corrigidas, que causam instabilidade clínica ou necessidade de internação hospitalar e intervenção cirúrgica. - doença aguda grave, isto é, que necessite internação e tratamento parenteral ou nada por via oral ou tratamento em unidade de terapia intensiva (UTI); - hipertensão intracraniana benigna; - retinopatia diabética proliferativa ou pré-proliferativa; - hipersensibilidade ou intolerância ao medicamento ou a um dos seus componentes.

11. ATRIBUIÇÕES DE CADA PONTO DE ATENÇÃO:

11.1. SECRETARIA ESTADUAL DE SAÚDE

1. Implantar as Diretrizes para a Atenção à Saúde da Pessoa com Doenças Raras na Rede de Cuidados à Saúde da Pessoa com Deficiência em Santa Catarina, nos diferentes níveis de atenção, segundo o grau de complexidade, organizadas em um sistema de referência local e regional;
2. Normatizar as ações do Serviço Estadual de Atenção à Saúde da pessoa com Doença Rara com base nos princípios do SUS;
3. Implantar e implementar o Serviço nas Gerências Regionais de Saúde do Estado;
4. Manter estatísticas e Banco de Dados atualizados;
5. Planejar, coordenar, supervisionar por meio da Coordenação Estadual as ações realizadas pelo nível regional garantindo o cumprimento das Diretrizes do Serviço;
6. Articular com os níveis de referência e primário visando à integração da rede, a atualização das informações e orientações técnicas às equipes;
7. Capacitar os profissionais da Rede no Estado;
8. Programar, organizar e participar de capacitações técnicas nas Regionais de Saúde nas ações pertinentes às doenças raras;

11.2. GERÊNCIAS REGIONAIS DE SAÚDE

1. Planejar, coordenar e supervisionar as ações do Serviço de Atenção à Saúde da Pessoa com Doença Rara, junto aos municípios de sua área de abrangência.
2. Promover capacitações técnicas dos profissionais da rede municipal que atuam com a pessoa com Doença Rara;
3. Articular com o Nível Primário e o de Referência de atenção à pessoa com Doença Rara, visando a integração da rede, a atualização das informações e orientações técnicas às equipes;
4. Orientar os profissionais da rede básica e hospitalar;
5. Analisar e avaliar o desempenho dos municípios sob sua jurisdição garantindo o cumprimento das Diretrizes do Serviço;
6. Informar a Coordenação Estadual sempre que houver um caso novo nos seus municípios de sua área de abrangência;
7. Coordenar e instituir conteúdo programático para a capacitação dos profissionais nos municípios de sua abrangência;

11.3. SECRETARIAS MUNICIPAIS DE SAÚDE

1. Garantir o atendimento aos usuários com Doenças Raras no município, designando unidades de saúde que estejam capacitadas para realizarem o serviço;
2. Avaliar todos os usuários com Doenças Raras, solicitar exames e a avaliação de outros especialistas, caso seja necessário;
3. Encaminhar para Serviço de Referência em Doenças Raras do Estado via Sisreg, obedecendo aos critérios mínimos do protocolo de acesso da especialidade necessária.
4. Analisar as indicações e/ou prescrições de acordo com a necessidade, conforme a doença específica;
5. Divulgar entre os profissionais e instituições de saúde do seu município que realizam atendimento à pessoa com doença rara, a estrutura do serviço existente no município e no Estado e os dados necessários para inclusão do paciente no banco de dados;
6. Promover e participar de capacitação de profissionais que atendem pessoas com doenças raras, na rede básica do seu município;
7. Garantir a visita domiciliar para orientação e acompanhamento do paciente, auxiliando nas necessidades de cuidados das pessoas com doenças raras acamadas ou domiciliadas, com vistas a evitar a hospitalização;
8. Articular com o nível de referência sempre que necessário, quanto ao acompanhamento do paciente em tratamento, atendendo sempre que solicitado, para fornecer orientações técnicas aos demais serviços que compõem a rede;
9. Realizar a coleta do teste do pezinho entre o 3º e 5º dia de vida do recém nascido, e encaminhar a amostra via correio para o laboratório responsável pelas análises do Estado;
10. Abrir o processo de Órteses, Próteses e Materiais Especiais (OPME) dos usuários e encaminhar para a Regional de Saúde de sua referência, para agendamento da avaliação inicial;
11. Receber os pacientes advindos dos Hospitais/Serviços de Referências e Centro Especializado em Reabilitação (CER) quando da necessidade da continuidade e realização de atenção especializada (Fisioterapia, Fonoaudiologia, Psicologia, Nutricionista e etc).

11.4. REDE HOSPITALAR DE REFERÊNCIA

1. Realizar Acompanhamento Genético quando necessário pois envolve o processo de esclarecimento às famílias, comunicando os riscos de recorrência sobre futuras gerações.
2. Garantir os fluxos da atenção especializada e quando necessário os acompanhamentos por equipe multiprofissional hospitalar, capazes de dispensar os cuidados apropriados aos pacientes com doenças raras.
3. Realizar consulta e acompanhamento por equipe especializada no Serviço de Triagem Neonatal de Santa Catarina, caso amostra do teste do pezinho venha alterada para uma das seis patologias rastreadas.
4. Após a alta, o paciente com doenças raras é encaminhado ao Serviço de Referência no Município de domicílio para dar seguimento ao tratamento terapêutico.

11.5. SERVIÇOS DE REFERÊNCIA REGIONAL / CER

1. Quanto a concessão de Órteses, Próteses e Materiais Especiais (OPME), no que concerne a oficina ortopédica a referência é o Centro Catarinense de Reabilitação (CCR), e o fluxo se dá conforme a Deliberação 502/CIB/2014.
2. Quanto a Oxigenoterapia domiciliar, Ventilação Não Invasiva (VNI), o serviço de referência é o Centro Catarinense de Reabilitação (CCR), conforme o fluxo da Deliberação 251/CIB/2019.
3. Quanto a reabilitação para pessoas com Doenças Raras, que desenvolvam algum déficit de funcionalidade, a referência se dá nos serviços constantes no plano de ação da rede de cuidados da pessoa com deficiência conforme as pactuações regionais, quando da necessidade de Plano Terapêutico Singular e Avaliação Multiprofissional;
4. Contra-referenciar para Rede Municipal para dar continuidade da Atenção Especializada.

11.6. SERVIÇO TERAPÊUTICO DE MEDICAMENTOS DO COMPONENTE ESPECIALIZADO (CEAF)

1. As solicitações de medicamentos do CEAF iniciam-se com a separação dos documentos para abertura do processo administrativo:

- Laudo para Solicitação de Medicamentos do Componente Especializado (LME) preenchido;
- Receita médica original contendo o nome genérico do medicamento;
- Termo de Esclarecimento e Responsabilidade (TER) referente ao medicamento solicitado em conformidade com o PCDT da doença rara em questão;
- Formulário Médico da Diretoria de Atenção Farmacêutica (DIAF) referente à doença rara em questão;
- Cópia de Resultados de Exames necessários para o medicamento, segundo PCDT;
- Cópia de Documento de Identificação do Paciente (RG, CNH ou Certidão de Nascimento); Cópia do Cartão Nacional de Saúde (CNS); Cópia do Comprovante de Residência atual e Cópia do Cadastro de Pessoa Física (CPF);

2. Após a separação de todos os documentos, o paciente deve levá-los até a Farmácia de Alto Custo do seu município de residência;

3. A Farmácia de Alto Custo protocolará a solicitação do(s) medicamentos e encaminhará para avaliação da DIAF;

4. A DIAF avaliará quanto à adequação dos documentos e quanto aos critérios preconizados em Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) do Ministério da Saúde (MS);

5. Para os medicamentos de incorporação recente (menos de 2 anos), o fornecimento do mesmo está condicionado ao envio do medicamento pelo MS, visto que o mesmo só envia após o envio do nome dos pacientes na programação trimestral ou complemento da programação trimestral. Assim, a autorização do processo se dará apenas após a chegada do medicamento do paciente, para que o paciente não perca o período de vigência do processo pela não chegada do medicamento.

6. Para os demais medicamentos, após autorização da DIAF o medicamento passa a ser fornecido na Farmácia de Alto Custo do município de residência do paciente.

12. CONFIGURAÇÃO DOS SERVIÇOS DE ATENÇÃO À SAÚDE DA PESSOA COM DOENÇA RARA

A Atenção ao usuário será realizada conforme desenho da Rede Regional, pactuado em Comissão Intergestores Bipartite (CIB), e de acordo com as competências de cada Ponto de Atenção, garantindo a atenção integral à Saúde da pessoa com Doença Rara.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BRASIL. **Lei n. 8080, de 19 de Setembro de 1990**. Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências. Brasília: 1990. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/L8080.htm

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Hiperplasia Adrenal Congênita. **Portaria nº 16 de 15 de janeiro de 2010**. Diário Oficial da União. Brasília: 2010. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2010/hiperplasia-adrenal-congenita-pcdt.pdf>

BRASIL. Ministério da Saúde. Estabelece diretrizes para a organização da rede de atenção à saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS. **Portaria n. 4.279, de 30 de dezembro de 2010**. Diário Oficial da União. Brasília: 2010. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2010/prt4279_30_12_2010.html

BRASIL. Ministério da Saúde. Institui a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do Sistema Único de Saúde. **Portaria n. 793, de 24 de abril de 2012**. Diário Oficial da União, Brasília. 2012b. Disponível em: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt0793_24_04_2012.html

BRASIL. Ministério da Saúde. Institui incentivos financeiros de investimento e de custeio para o Componente Atenção Especializada da Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do Sistema Único de Saúde. **Portaria n. 835, de 25 de abril de 2012**. Diário Oficial da União. Brasília. 2012a. Disponível em: http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2012/prt0835_25_04_2012.html

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Osteogênese Imperfeita. **Portaria nº 1306 de 22 de novembro de 2013**. Diário Oficial da União. Brasília: 2013. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2021/portaria-sas-1306-_pcdt-osteogenese-imperfeita-reformato.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Portaria GM/MS Nº 199 de 30/01/2014 –**Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde –SUS/** Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. –Brasília: Ministério da Saúde, 2014a.

BRASIL. Ministério da Saúde. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. **Portaria n. 199, de 30 de janeiro de 2014.** Diário Oficial da União. Brasília: 2014b. Disponível em: <https://portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br/atencao-crianca/doencas-raras/>

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Hipertensão Arterial Pulmonar. **Portaria nº 35, de 16 de janeiro de 2014.** Diário Oficial da União. Brasília: 2014. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2021/portaria-sas_-no-35-de-2014-pcdt_hap_republicado-em-23-09-2014_.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Angioedema associado à deficiência de C1 esterase (C1-INH). **Portaria nº 880, de 12 de julho de 2016.** Diário Oficial da União. Brasília: 2016. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2016/pcdt_angioedema-deficincia-c1esterase_2016.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Gaucher. **Portaria conjunta nº 4, de 22 de junho de 2017.** Diário Oficial da União. Brasília: 2017. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2017/pcdt___doenca_de_gaucher.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Esclerose Sistêmica. **Portaria conjunta nº 09, de 28 de agosto de 2017.** Diário Oficial da

União. Brasília: 2017. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2017/pcdt-esclerose-sistemica-05-09-2017.pdf>

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Crohn. **Portaria conjunta nº 14, de 28 de novembro de 2017**. Diário Oficial da União. Brasília: 2017. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2017/doenca-de-crohn-pcdt.pdf>

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença Falciforme. **Portaria conjunta nº 05, de 19 de fevereiro de 2018**. Diário Oficial da União. Brasília: 2018. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2018/doenca-falciforme-pcdt.pdf>

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose do tipo I. **Portaria conjunta nº 12 de 11 de abril de 2018**. Diário Oficial da União. Brasília: 2018. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2018/mucopolissacaridose-tipo-i.pdf>

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Deficiência de Biotinidase. **Portaria conjunta nº 13, de 4 de maio de 2018**. Diário Oficial da União. Brasília: 2018. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2018/pcdt_da_deficiencia_de_biotinidase.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. **Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Síndrome de Turner. Portaria conjunta nº 15, de 09 de maio de 2018**. Diário Oficial da União. Brasília: 2018. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2018/pcdt_sindrome_de_turner.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. **Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose do tipo II. Portaria conjunta nº 16, de 24 de maio de 2018**. Diário Oficial da União. Brasília: 2018. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2018/pcdt_mps-ii.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Acromegalia. **Portaria conjunta nº 2, de 7 de janeiro de 2019.** Diário Oficial da União. Brasília: 2019. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2019/pcdt_acromegalia.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Púrpura Trombocitopênica Idiopática. **Portaria conjunta nº 9, de 31 de julho de 2019.** Diário Oficial da União. Brasília: 2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fenilcetonúria. **Portaria conjunta nº 12, de 10 de setembro de 2019.** Diário Oficial da União. Brasília: 2019. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2019/portaria-conjunta-pcdt-fenilcetonuria_saes.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose Tipo IV A. **Portaria conjunta nº 19, de 04 de dezembro de 2019.** Diário Oficial da União. Brasília: 2019. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2019/pcdt_mucopolissacaridosetipoiva.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose Tipo VI. **Portaria conjunta nº 20, de 05 de dezembro de 2019.** Diário Oficial da União. Brasília: 2019. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2019/pcdt_mucopolissacaridosetipovi.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Pompe. **Portaria conjunta nº 12, de 03 de agosto de 2020.** Diário Oficial da União. Brasília: 2020. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2020/portaria-conjunta-pcdt-doena-de-pompe10-08-2020.pdf>

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Esclerose Lateral Amiotrófica. **Portaria conjunta nº 13, de 13 de agosto de 2020.** Diário

Oficial da União. Brasília: 2020. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2020/portaria_conjunta_pcdt_ela.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas do Hipotireoidismo Congênito. **Portaria conjunta nº 05, de 16 de abril de 2021**. Diário Oficial da União. Brasília: 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2021/portaria-conjunta_pcdt_hipotireoidismo-congenito.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. **Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose Tipo VII. Portaria conjunta nº 08, de 21 de maio de 2021**. Diário Oficial da União. Brasília: 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2021/portal-de-portaria-conjunta_pcdt_mps-vii.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas das Ictioses Hereditárias. **Portaria conjunta nº 12 , de 27 de julho de 2021**. Diário Oficial da União. Brasília: 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2021/portaria-conjunta-no-12_pcdt-ictioses-hereditarias_.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova as Diretrizes Brasileiras para os Cuidados de Pacientes com Epidermólise Bolhosa. **Portaria conjunta nº 24, de 23 de dezembro de 2021**. Diário Oficial da União. Brasília: 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Fibrose Cística. **Portaria conjunta nº 25, de 27 de dezembro de 2021**. Diário Oficial da União. Brasília: 2021. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-portaria-conjunta-no-25_pcdt_fibrose-cistica.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Esclerose Múltipla. **Portaria conjunta nº 1, de 07 de janeiro de 2022.** Diário Oficial da União. Brasília: 2022. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal_portaria-conjunta-no-1-pcdt_esclerose-multipla.pdf

BRASIL. Ministério da Saúde. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Atrofia Muscular Espinhal 5q tipos 1 e 2. **Portaria conjunta nº03, de 18 de janeiro de 2022.** Diário Oficial da União. Brasília: 2022. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal_portaria-conjunta-no-3_pcdt-ame-5q-tipos-i-e-ii.pdf

Diretrizes Gerais do Programa Cuidando das Pessoas com Doenças Raras e Apoio aos Familiares do Município de São Paulo / [Organização, coordenação e compilação Carlos Eugênio Fernandez de Andrade; Edmir Peralta Rollemberg Albuquerque; ilustração Núcleo de Criação Secretaria Municipal de Saúde]. São Paulo: Secretaria Municipal de Saúde, 2020.

MENDES, EV. As redes de atenção à saúde. Brasília: Organização Pan-Americana da Saúde, 2011.

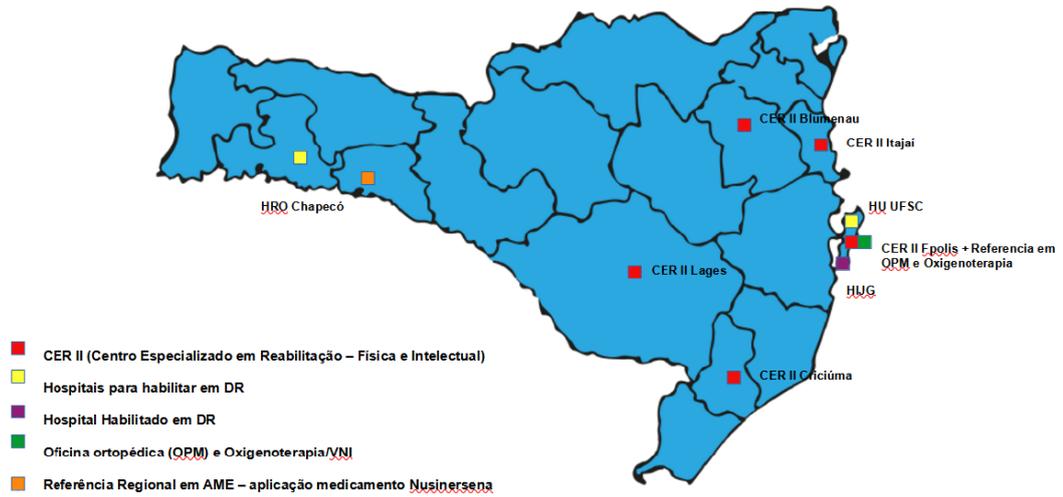
SANTA CATARINA, Secretaria de Estado da Saúde. **Protocolo de Acesso da Regulação Estadual Ambulatorial.** Florianópolis: 2016. Disponível em: https://www.saude.sc.gov.br/images/AnexoDelibera%C3%A7%C3%B5es%20Regula%C3%A7%C3%A3o/PROTOCOLO_Consulta%20em%20GEN%C3%89TICA.pdf

ANEXOS

ANEXO I

MAPA DOS SERVIÇOS

Regionais de Saúde e localização dos Serviços



ANEXO II

PROTOCOLO GENÉTICA

PROTOCOLO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO

INDICAÇÕES:

- SUSPEITA DE ERROS INATOS DO METABOLISMO;
- TESTE DO PEZINHO ALTERADO.

CONTEÚDO DESCRITIVO MÍNIMO:

- ũ CONSANGUINIDADE?
- ũ HISTÓRIA FAMILIAR POSITIVA?
- ũ OUTRAS ESPECIALIDADES JÁ AVALIARAM O PACIENTE? SE SIM, QUAIS?
- ũ JÁ FOI ATENDIDO PELA GENÉTICA NO HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO OU HOSPITAL UNIVERSITÁRIO, AMBOS EM FLORIANÓPOLIS?
- ũ HIPÓTESE DIAGNÓSTICA E CID?
- ũ INFORMAR RESULTADOS DE EXAMES LABORATORIAIS E DE IMAGEM REALIZADOS QUE LEVAM A HOPÓSTESE DIAGNÓSTICA: AUDIOMETRIA / TC / RM / USG / ECOCARDIOGRAMA / ECG / RAIOS X / OUTROS.

SINAIS E SINTOMAS:

- ũ MALFORMAÇÕES/DEFORMIDADES/DISRUPTÕES
- ũ ESTATURA
- ũ RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO INTRAUTERINO
- ũ BAIXO GANHO PONDERO ESTATURAL
- ũ PREMATURIDADE
- ũ OBESIDADE
- ũ EXCESSO DE CRESCIMENTO UNILATERAL
- ũ ATRASO DE DESENVOLVIMENTO NEUROMOTOR
- ũ DEFICIÊNCIA INTELECTUAL
- ũ AUTISMO
- ũ ATAXIA
- ũ REGRESSÃO DE DESENVOLVIMENTO
- ũ MALFORMAÇÃO DO SNC
- ũ MACRO/MICROCEFALIA
- ũ CONVULSÕES
- ũ ANORMALIDADES NA PELE
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA AUDITIVO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA VISUAL
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA GASTROINTESTINAL
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA ENDÓCRINO

- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA GENITURINÁRIO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA CARDIOVASCULAR
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA MÚSCULO ESQUELÉTICO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA IMUNOLÓGICO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA METABÓLICO
- ũ OUTRAS RELEVÂNCIAS

PROFISSIONAIS SOLICITANTES:

- ũ MÉDICOS DA ATENÇÃO BÁSICA E ESPECIALIDADES

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO	TODOS OS CASOS
AMARELO	
VERDE	
AZUL	



PROTOCOLO DE CONDIÇÕES GENÉTICAS MONOGÊNICAS OU CROMOSSÔMICAS

INDICAÇÕES:

- SUSPEITA OU DIAGNÓSTICO CONFIRMADO DE CONDIÇÕES GENÉTICAS MONOGÊMICAS OU CROMOSSÔMICAS;
- SÍNDROME DE MARFAN, NEUROFIBROMATOSE, ESCLEROSE TUBEROSA, SÍNDROME DE WILLIAMS, DIGEORGE, PRADER WILLIANGELMANN, TURNER E RETT;
- NANISMO, MIOPATIAS, DISTROFIAS MUSCULARES E ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL.

CONTEÚDO DESCRITIVO MÍNIMO:

- ũ CONSANGUINIDADE?
- ũ HISTÓRIA FAMILIAR POSITIVA?
- ũ OUTRAS ESPECIALIDADES JÁ AVALIARAM O PACIENTE? SE SIM, QUAIS?
- ũ JÁ FOI ATENDIDO PELA GENÉTICA NO HOSPITAL INFANTIL JOANA DE

GUSMÃO OU HOSPITAL UNIVERSITÁRIO, AMBOS EM FLORIANÓPOLIS?

- ũ HIPÓTESE DIAGNÓSTICA E CID?
- ũ INFORMAR RESULTADOS DE EXAMES LABORATORIAIS E DE IMAGEM REALIZADOS QUE LEVAM A HIPÓTESE DIAGNÓSTICA:
AUDIOMETRIA / TC / RM / USG / ECOCARDIOGRAMA / ECG / RAIOS X / OUTROS.

SINAIS E SINTOMAS:

- ũ MALFORMAÇÕES/DEFORMIDADES/DISRUPTÕES
- ũ ESTATURA
- ũ RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO INTRAUTERINO
- ũ BAIXO GANHO PONDERO ESTATURAL
- ũ PREMATURIDADE
- ũ OBESIDADE
- ũ EXCESSO DE CRESCIMENTO UNILATERAL
- ũ ATRASO DE DESENVOLVIMENTO NEUROMOTOR
- ũ DEFICIÊNCIA INTELECTUAL
- ũ AUTISMO
- ũ ATAXIA
- ũ REGRESSÃO DE DESENVOLVIMENTO
- ũ MALFORMAÇÃO DO SNC
- ũ MACRO/MICROCEFALIA
- ũ CONVULSÕES
- ũ ANORMALIDADES NA PELE
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA AUDITIVO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA VISUAL
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA GASTROINTESTINAL
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA ENDÓCRINO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA GENITURINÁRIO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA CARDIOVASCULAR
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA MÚSCULO ESQUELÉTICO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA IMUNOLÓGICO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA METABÓLICO
- ũ OUTRAS RELEVÂNCIAS

PROFISSIONAIS SOLICITANTES:

- ũ MÉDICOS DA ATENÇÃO BÁSICA E ESPECIALIDADES

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO	NEUROFIBROMATOSE
AMARELO	SUSPEITA CLÍNICA DE QUALQUER OUTRA PATOLOGIA CITADA ACIMA.
VERDE	

	CASOS EM ACOMPANHAMENTO JÁ COM DIAGNÓSTICO
AZUL	ACONSELHAMENTO GENÉTICO

PROTOCOLO DE AUTISMO

INDICAÇÕES:

- SUSPEITA OU DIAGNÓSTICO CONFIRMADO DE AUTISMO.

CONTEÚDO DESCRITIVO MÍNIMO:

- ũ CONSANGUINIDADE?
- ũ HISTÓRIA FAMILIAR POSITIVA?
- ũ OUTRAS ESPECIALIDADES JÁ AVALIARAM O PACIENTE? SE SIM, QUAIS?
- ũ JÁ FOI ATENDIDO PELA GENÉTICA NO HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO OU HOSPITAL UNIVERSITÁRIO, AMBOS EM FLORIANÓPOLIS?
- ũ HIPÓTESE DIAGNÓSTICA E CID?
- ũ INFORMAR RESULTADOS DE EXAMES LABORATORIAIS E DE IMAGEM REALIZADOS QUE LEVAM A HOPÓSTESE DIAGNÓSTICA:
AUDIOMETRIA / TC / RM / USG / ECOCARDIOGRAMA / ECG / RAIOS X / OUTROS.

SINAIS E SINTOMAS:

- ũ MALFORMAÇÕES/DEFORMIDADES/DISRUPTÕES

- ũ ESTATURA
- ũ RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO INTRAUTERINO
- ũ BAIXO GANHO PONDERO ESTATURAL
- ũ PREMATURIDADE
- ũ OBESIDADE
- ũ EXCESSO DE CRESCIMENTO UNILATERAL
- ũ ATRASO DE DESENVOLVIMENTO NEUROMOTOR
- ũ DEFICIÊNCIA INTELECTUAL
- ũ AUTISMO
- ũ ATAXIA
- ũ REGRESSÃO DE DESENVOLVIMENTO
- ũ MALFORMAÇÃO DO SNC
- ũ MACRO/MICROCEFALIA
- ũ CONVULSÕES
- ũ ANORMALIDADES NA PELE
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA AUDITIVO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA VISUAL
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA GASTROINTESTINAL
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA ENDÓCRINO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA GENITURINÁRIO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA CARDIOVASCULAR
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA MÚSCULO ESQUELÉTICO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA IMUNOLÓGICO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA METABÓLICO
- ũ OUTRAS RELEVÂNCIAS

OBS.: É IMPORTANTE CONSIDERAR NA ABORDAGEM INICIAL DO PACIENTE A IDADE E A PRESENÇA OU NÃO DE COMPLICAÇÕES OU DOENÇAS ASSOCIADAS E MEDICAÇÕES EM USO. PACIENTE DEVE ESTAR EM ACOMPANHAMENTO COM NEUROLOGISTA E/OU PSIQUIATRIA E INDICAR O MOTIVO DO ENCAMINHAMENTO.

PROFISSIONAIS SOLICITANTES:

- ũ MÉDICOS DA ATENÇÃO BÁSICA E ESPECIALIDADES

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO	
AMARELO	
VERDE	TODOS OS CASOS
AZUL	

PROTOCOLO DE OUTRAS POSSÍVEIS ETIOLOGIAS GENÉTICAS

INDICAÇÕES:

- AVALIAÇÃO DE CONDIÇÃO DE POSSÍVEL ETIOLOGIA GENÉTICA PARA ESCLARECIMENTO DIAGNÓSTICO DE MALFORMAÇÕES (CARDÍACAS, RENAIS, NEUROLÓGICAS), MACRO/MICROSSOMIA, BAIXA ESTATURA, FÁCIES SINDRÔMICA, DEFICIT INTELECTUAL, ATRASO DNPM, REGRESSÃO NEUROLÓGICA, SURDEZ, AMAUROSE, DEFICIÊNCIA FÍSICA (SINDACTILIA, PODACTILIA, ETC).

CONTEÚDO DESCRITIVO MÍNIMO:

- ũ CONSANGUINIDADE?
- ũ HISTÓRIA FAMILIAR POSITIVA?
- ũ OUTRAS ESPECIALIDADES JÁ AVALIARAM O PACIENTE? SE SIM, QUAIS?
- ũ JÁ FOI ATENDIDO PELA GENÉTICA NO HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO OU HOSPITAL UNIVERSITÁRIO, AMBOS EM FLORIANÓPOLIS?
- ũ HIPÓTESE DIAGNÓSTICA E CID?
- ũ INFORMAR RESULTADOS DE EXAMES LABORATORIAIS E DE IMAGEM REALIZADOS QUE LEVAM A HOPÓSTESE DIAGNÓSTICA:
AUDIOMETRIA / TC / RM / USG / ECOCARDIOGRAMA / ECG / RAIOS X / OUTROS.

SINAIS E SINTOMAS:

ũ MALFORMAÇÕES/DEFORMIDADES/DISRUPÇÕES
ũ ESTATURA
ũ RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO INTRAUTERINO
ũ BAIXO GANHO PONDERO ESTATORAL
ũ PREMATURIDADE
ũ OBESIDADE
ũ EXCESSO DE CRESCIMENTO UNILATERAL
ũ ATRASO DE DESENVOLVIMENTO NEUROMOTOR
ũ DEFICIÊNCIA INTELECTUAL
ũ AUTISMO
ũ ATAXIA
ũ REGRESSÃO DE DESENVOLVIMENTO
ũ MALFORMAÇÃO DO SNC
ũ MACRO/MICROCEFALIA
ũ CONVULSÕES
ũ ANORMALIDADES NA PELE
ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA AUDITIVO
ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA VISUAL
ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA GASTROINTESTINAL
ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA ENDÓCRINO
ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA GENITURINÁRIO
ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA CARDIOVASCULAR
ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA MÚSCULO ESQUELÉTICO
ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA IMUNOLÓGICO
ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA METABÓLICO
ũ OUTRAS RELEVÂNCIAS
OBS.: INFORMAR ESPECIALIDADES QUE ACOMPANHAM O PACIENTE.

PROFISSIONAIS SOLICITANTES:
ũ MÉDICOS DA ATENÇÃO BÁSICA E ESPECIALIDADES

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:	
VERMELHO	REGRESSÃO NEUROLÓGICA E POLIMALFORMADOS
AMARELO	MACRO/MICROCEFALIA, MACRO/MICROSSOMIA, FÁCIES SINDROMICA, ATRASO DNPM, SURDEZ E AMAUROSE
VERDE	DEFICIT INTELECTUAL, MALFORMAÇÕES FÍSICAS (SINDACTILIA E POLIDACTILIA)
AZUL	

PROTOCOLO DE EXPOSIÇÃO TERATOGÊNICA

INDICAÇÕES:

- SUSPEITA DE CONDIÇÃO RELACIONADA À EXPOSIÇÃO A TERATÓGENOS NO PERÍODO PRÉ-NATAL.

CONTEÚDO DESCRITIVO MÍNIMO:

- ũ CONSANGUINIDADE?
- ũ HISTÓRIA FAMILIAR POSITIVA?
- ũ OUTRAS ESPECIALIDADES JÁ AVALIARAM O PACIENTE? SE SIM, QUAIS?
- ũ JÁ FOI ATENDIDO PELA GENÉTICA NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO, EM FLORIANÓPOLIS?
- ũ HIPÓTESE DIAGNÓSTICA E CID?
- ũ INFORMAR RESULTADOS DE EXAMES LABORATORIAIS E DE IMAGEM REALIZADOS QUE LEVAM A HIPÓTESE DIAGNÓSTICA:
AUDIOMETRIA / TC / RM / USG / ECOCARDIOGRAMA / ECG / RAIOS X / OUTROS.

SINAIS E SINTOMAS:

- ũ MALFORMAÇÕES/DEFORMIDADES/DISRUPTÕES
- ũ ESTATURA
- ũ RESTRIÇÃO DE CRESCIMENTO INTRAUTERINO
- ũ BAIXO GANHO PONDERO ESTADUAL
- ũ PREMATURIDADE
- ũ OBESIDADE
- ũ EXCESSO DE CRESCIMENTO UNILATERAL
- ũ ATRASO DE DESENVOLVIMENTO NEUROMOTOR
- ũ DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL
- ũ AUTISMO
- ũ ATAXIA
- ũ REGRESSÃO DE DESENVOLVIMENTO
- ũ MALFORMAÇÃO DO SNC
- ũ MACRO/MICROCEFALIA
- ũ CONVULSÕES
- ũ ANORMALIDADES NA PELE
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA AUDITIVO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA VISUAL
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA GASTROINTESTINAL
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA ENDÓCRINO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA GENITURINÁRIO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA CARDIOVASCULAR
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA MÚSCULO ESQUELÉTICO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA IMUNOLÓGICO
- ũ ANORMALIDADES NO SISTEMA METABÓLICO
- ũ OUTRAS RELEVÂNCIAS

PROFISSIONAIS SOLICITANTES:

• MÉDICOS DA ATENÇÃO BÁSICA E ESPECIALIDADES

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO	
AMARELO	
VERDE	TODOS OS CASOS
AZUL	

PROTOCOLO DE PROBLEMAS REPRODUTIVOS E DA GESTAÇÃO**INDICAÇÕES:**

- ANOMALIAS FETAIS;
- ABORTAMENTOS DE REPETIÇÃO;
- INFERTILIDADE.

CONTEÚDO DESCRITIVO MÍNIMO:

- É IMPORTANTE CONSIDERAR NA ABORDAGEM INICIAL DO PACIENTE A IDADE E A PRESENÇA OU NÃO DE COMPLICAÇÕES OU DOENÇAS ASSOCIADAS E MEDICAÇÕES EM USO.
- JÁ FOI ATENDIDO PELA GENÉTICA NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO, EM FLORIANÓPOLIS?
- INFORMAR RESULTADOS DE EXAMES LABORATORIAIS E DE IMAGEM REALIZADOS.

OBS: PACIENTES GESTANTES COM MALFORMAÇÕES FETAIS DEVEM SER ENCAMINHADAS PARA AGENDA DE GINECOLOGIA – GESTAÇÃO DE ALTO RISCO (HU) PARA ACOMPANHAMENTO CONJUNTO COM A GENÉTICA.

PROFISSIONAIS SOLICITANTES:

• MÉDICOS DA ATENÇÃO BÁSICA E ESPECIALIDADES

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO	
AMARELO	
VERDE	
AZUL	ABORTAMENTO DE REPETIÇÃO / INFERTILIZAÇÃO / ACONSELHAMENTO GENÉTICO

PROTOCOLO DE CASOS FAMILIARES DE CÂNCER

INDICAÇÕES:

- SUSPEITA DE CÂNCER HEREDITÁRIO.

CONTEÚDO DESCRITIVO MÍNIMO:

- É IMPORTANTE CONSIDERAR NA ABORDAGEM INICIAL DO PACIENTE A IDADE E A PRESENÇA OU NÃO DE COMPLICAÇÕES OU DOENÇAS ASSOCIADAS E MEDICAÇÕES EM USO.
- JÁ FOI ATENDIDO PELA GENÉTICA NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO, EM FLORIANÓPOLIS?
- INFORMAR RESULTADOS DE EXAMES LABORATORIAIS E DE IMAGEM REALIZADOS.

PROFISSIONAIS SOLICITANTES:

• MÉDICOS DA ATENÇÃO BÁSICA E ESPECIALIDADES

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO	DIAGNÓSTICO DE CÂNCER COM SUSPEITA GENÉTICA
AMARELO	HISTÓRIA FAMILIAR DE CÂNCER COM SUSPEITA GENÉTICA

VERDE	
AZUL	

PROTOCOLO DE SÍNDROME DE DOWN

INDICAÇÕES:

- CASOS SUSPEITOS OU COM DIAGNÓSTICO CONFIRMADO DE SÍNDROME DE DOWN.

CONTEÚDO DESCRITIVO MÍNIMO:

- ũ É IMPORTANTE CONSIDERAR NA ABORDAGEM INICIAL DO PACIENTE A IDADE E A PRESENÇA OU NÃO DE COMPLICAÇÕES OU DOENÇAS ASSOCIADAS E MEDICAÇÕES EM USO.
- ũ JÁ FOI ATENDIDO PELA GENÉTICA NO HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO OU HOSPITAL UNIVERSITÁRIO, AMBOS EM FLORIANÓPOLIS?
- ũ INDICAR SE TEM CARIÓTIPO OU OUTROS EXAMES REALIZADOS.
- ũ INDICAR SE APRESENTA COMORBIDADES.

PROFISSIONAIS SOLICITANTES:

- ũ MÉDICOS DA ATENÇÃO BÁSICA E ESPECIALIDADES

CLASSIFICAÇÃO DE RISCO:

VERMELHO	PRIMEIRA CONSULTA PARA ACONSELHAMENTO GENÉTICO OU CASOS SUSPEITOS
AMARELO	

VERDE	
AZUL	DEMAIS CASOS