

ANEXO I

SERVIÇO ESPECIALIZADO 167 - ATENÇÃO AS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

CÓD. SERV	DESCRIÇÃO DO SERVIÇO	CÓD. CLASS	DESCRIÇÃO DA CLASSIFICAÇÃO	GRUPO	CBO	DESCRIÇÃO
167	ATENÇÃO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	001	ATENÇÃO ESPECIALIZADA EM DOENÇAS RARAS	1	2251*	Médicos clínicos
					2252*	Médicos em especialidade cirúrgica
					2253*	Médicos em medicina diagnóstica terapêutica
					2235-05	Enfermeiro
					3222-05	Técnico de enfermagem
		002	REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS	1	2251*	Médicos clínicos
					2252*	Médicos em especialidade cirúrgica
					2253*	Médicos em medicina diagnóstica terapêutica
					2235-05	Enfermeiro
					3222-05	Técnico de enfermagem
					2251-24	Médico pediatra
					2251-12	Médico neurologista
					2251-25	Médico clínico geral
					2215-10	Psicólogo clínico
					2216-05	Assistente social
				2	2251*	Médicos clínicos
					2252*	Médicos em especialidade cirúrgica
					2253*	Médicos em medicina diagnóstica terapêutica
					2235-05	Enfermeiro
					3222-05	Técnico de enfermagem
2251-24	Médico pediatra					
2251-12	Médico neurologista					
2251-25	Médico clínico geral					
2215-10	Psicólogo clínico					
2216-05	Assistente social					
2237-10	Nutricionista					

Os CBOs indicados com asterisco (*) referem-se à possibilidade de inclusão de qualquer código referente a estas famílias de CBO que tenham comprovada experiência na área.

ANEXO II

TABELA DE HABILITAÇÕES PARA À ATENÇÃO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

CÓDIGO	DESCRICAÇÃO	RESPONSABILIDADE
35.01	Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras - Eixo I Doença Rara de Origem Genética: 1 - Anomalias Congênitas ou de manifestação tardia	Centralizada
35.02	Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras - Eixo I - Doença Rara de Origem Genética: 2- Deficiência Intelectual Associada à Doença Rara	Centralizada
35.03	Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras - Eixo I - Doença Rara de Origem Genética: 3- Erro Inato do Metabolismo (EIM)	Centralizada
35.04	Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras - Eixo II - Doença Rara de Origem não Genética: 1- Doenças raras inflamatórias	Centralizada
35.05	Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras - Eixo II - Doença Rara de Origem não Genética: 2- Doenças raras infecciosas	Centralizada
35.06	Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras - Eixo II - Doença Rara de Origem não Genética: 3- Doenças raras autoimunes	Centralizada
35.07	Serviço de Referência em Doenças Raras - Eixo I - Doença Rara de Origem Genética: 1- Anomalias Congênitas ou de manifestação tardia	Centralizada
35.08	Serviço de Referência em Doenças Raras - Eixo I - Doença Rara de Origem Genética: 2- Deficiência intelectual associada a Doenças Raras	Centralizada
35.09	Serviço de Referência em Doenças Raras - Eixo I - Doença Rara de Origem Genética: 3- Erro Inato de Metabolismo (EIM)	Centralizada
35.10	Serviço de Referência em Doenças Raras - Eixo II - Doença Rara de Origem não Genética: 3- Doenças raras autoimunes	Centralizada
35.11	Serviço de Referência em Doenças Raras - Eixo II - Doença Rara de Origem não Genética: 2- Doenças raras inflamatórias	Centralizada
35.12	Serviço de Referência em Doenças Raras - Eixo II - Doença Rara de Origem não Genética: 1- Doenças raras infecciosas	Centralizada

Obs: Quando existir a habilitação em Erros Inatos do Metabolismo - EIM deveser indicado a vinculação do profissional nutricionista (CBO: 2237-10) no estabelecimento o qual irá compor a equipe.

ANEXO III

PROCEDIMENTOS RELATIVOS À ATENÇÃO À PESSOA COM DOENÇA RARA NO SUS

Procedimento:	03.01.01.019-6 - Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 1 - Anomalias Congênitas ou de manifestação tardia
Origem	Novo
Descrição	Consiste na Avaliação Clínica por médico especialista e investigação laboratorial, referentes ao Eixo Doenças Raras Genéticas que cursam com Anomalias Congênitas ou de Manifestações Tardias.
Complexidade:	AC - Alta Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial.
Instrumento de Registro:	06 - APAC (Proc. Principal).
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 800,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 800,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2251* Médicos clínicos, 2252* Médicos em especialidade cirúrgica, 2253*, Médicos em medicina diagnóstica terapêutica
CID:	D82.0, D82.1, E77.8, F70, F71, F72, F73, F78, F79, F84.0, G12.0, G12.1, G12.2, G71.0, G71.1, G71.2, Q00.0, Q00.1, Q00.2, Q85.0, Q85.1, Q85.8, Q87.0, Q87.1, Q87.2, Q87.3, Q87.4, Q87.5, Q87.8, Q85.9, Q92.2, Q92.3, Q92.6, Q92.8, Q92.9, Q93.3, Q93.9, Q96, Q99, Q99.0, Q99.2, Q99.8
Serviço/classificação:	167/001,167/002
Habilitação:	35/01,35/07

Procedimento:	03.01.01.020-0 - Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 2 - Deficiência Intelectual
Origem	Novo
Descrição	Consiste na avaliação clínica por médico especialista e investigação laboratorial referente ao Eixo de Doenças Raras Genéticas que cursam com deficiência intelectual.
Complexidade:	AC - Alta Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial.
Instrumento de Registro:	06 - APAC (Proc. Principal).
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 800,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 800,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2251* Médicos clínicos, 2252* Médicos em especialidade cirúrgica, 2253*, Médicos em medicina diagnóstica terapêutica
CID:	D82.0, D82.1, E70.0, E70.1, E70.2, E70.3, E70.8, E70.9, E70.0, E70.1, E70.2, E70.3, E70.8, E70.9, E75.0, E75.1, E76, E77, E77.8, F70, F71, F72, F73, F78, F79, F84.0, G12.0, G12.1, G12.2, G37.0, G37.1, G37.2, G37.3, G37.4, G37.5, G37.8, G37.9, G71.0, G71.1, G71.2, Q00.0, Q00.1, Q00.2, Q85.0, Q85.1, Q85.8, Q85.9, Q87.0, Q87.1, Q87.2, Q87.3, Q87.4, Q87.5, Q87.8, Q87.9, Q92.2, Q92.3, Q92.6, Q92.8, Q92.9, Q93.3, Q93.9, Q96.0, Q96.1, Q96.2, Q96.3, Q96.4, Q96.8, Q96.9, Q99.0, Q99.1, Q99.2, Q99.8, Q99.9.
Serviço/classificação:	167/001, 167/002
Habilitação:	35/02, 35/08

Procedimento:	03.01.01.021-8 - Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 3 - Erros Inatos do Metabolismo
Origem	Novo
Descrição	Consiste na avaliação clínica por médico especialista e investigação laboratorial referente ao Eixo de Doenças Raras Genéticas que cursam com Erros Inatos do Metabolismo.
Complexidade:	AC - Alta Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial.
Instrumento de Registro:	06 - APAC (Proc. Principal), 04 - AIH (Proc. Especial)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 600,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 600,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2251* Médicos clínicos, 2252* Médicos em especialidade cirúrgica, 2253*, Médicos em medicina diagnóstica terapêutica
CID:	E16.1, E70.0, E70.1, E70.2, E70.3, E70.8, E70.9, E71, E72.0, E72.1, E72.2, E72.3, E72.4, E72.5, E72.8, E72.9, E75.0, E75.1, E75.2, E75.3, E75.4, E75.5, E75.6, E76.0, E76.1, E76.2, E76.3, E76.8, E76, E77.0, E77.1, E77.8, E77.9, F70, F71, F72, F73, F78, F79, F84.0, G37.0, G37.1, G37.2, G37.3, G37.4, G37.5, G37.8, G37.9, G71.3, G72.0, G72.1, G72.2, G72.3, G72.4, G72.8, G72.9
Serviço/classificação:	167/001, 167/002
Habilitação:	35/03, 35/09

Procedimento:	03.01.01.022-6 - Aconselhamento genético
Origem	Novo
Descrição	Procedimento realizado por médico geneticista que inclui o estabelecimento do diagnóstico específico, a transmissão das informações relativas à etiologia, a evolução, ao prognóstico, ao risco de recorrência, as estratégias de tratamento e prevenção, além de recomendações para acompanhamento e elaboração de relatório final a ser entregue ao consultante.
Complexidade:	AC - Alta Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	BPA - I
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 100,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 100,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2251-75 Médico geneticista
CID:	Z31.5
Serviço/classificação:	167/001, 167/002
Habilitação:	35/01, 35/02, 35/03, 35/07, 35.08, 35/09

Procedimento:	02.02.10.005-7 - Focalização isoelétrica da transferrina
Origem	Novo
Descrição	Consiste em teste pelo método de isoeletrofocalização, para detecção de todos os subtipos de defeitos congênitos da glicosilação tipo I. O agravo é decorrente da deficiência, ou ausência, de carboidratos, secundária à secreção de glicoproteínas, especialmente transferrina sérica, devido à atividade enzimática anormal da fosfomanomutase.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.006-5 - Análise de DNA pela técnica de Southern Blot
Origem	Novo
Descrição	Consiste na extração de DNA, digestão com enzimas de restrição específicas, separação dos fragmentos em gel de agarose, transferência para membrana seguida de hibridação com uma ou mais sondas específicas, para detecção de uma determinada sequência e seu tamanho, ou determinação de sua ausência.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.007-3 - Análise de DNA por MLPA
Origem	Novo
Descrição	Consiste na extração de DNA, seguida da hibridização do DNA genômico a uma mistura de sondas específicas para cada uma de diversas regiões estudadas simultaneamente, com amplificação dos produtos de ligação pela técnica de reação em cadeia de polimerase, utilizando um par de primers universal. A visualização dessas amplificações pode ser feita por eletroforese capilar e a análise por programas específicos de genotipagem. A técnica permite detectar deleções e duplicações de genes.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.008-1 - Identificação de mutação/rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação
Origem	Novo
Descrição	Consiste na extração de DNA, seguida da amplificação da sequência de DNA de interesse por primers específicos, através da ação da enzima DNA polimerase, com visualização em gel após eletroforese (PCR clássico), ou diretamente pela dinâmica da reação de PCR (QPCR), podendo ser antecedida por tratamentos prévios que permitam verificação do estado de metilação (PCR sensível a metilação e QPCR sensível a metilação).
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00

Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.009-0 FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença
Origem	Novo
Descrição	Técnica usada para verificar a presença ou ausência, o número de cópias e a localização cromossômica de uma sequência de DNA específica tanto nos cromossomos em metáfase quanto nas células em interfase.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011- Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.010-3 - Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
Origem	novo
Descrição	Consiste na extração de DNA, seguida da hibridação genômica comparativa com milhares de sequências de DNA arranjadas em uma base (array) para detecção de variação no número de cópias de sequências de DNA (perdas ou ganhos de material cromossômico).
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.011-1 - Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases
Origem	novo
Descrição	Consiste na extração de DNA seguido do sequenciamento bidirecional pelo método de Sanger de uma sequencia de até 500 pares de bases. O método é utilizado para identificação de mutações pontuais, deleções e duplicações de bases.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.012-0 - Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa
Origem	novo
Descrição	Consiste na detecção de glicosaminoglicanos na urina de pacientes suspeitos de mucopolissacaridoses, um erro inato do metabolismo, qualitativamente através de cromatografia de camada delgada, eletroforese ou quantitativamente, através de espectrofotometria.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.013-8 - Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada)
Origem	novo
Descrição	Consiste na separação de oligossacarídeos e sialossarídeos em cromatografia de camada delgada, com identificação de suas bandas para diagnóstico de erros inatos do metabolismo que acumulam esses metabólitos.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)

Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.014-6- Dosagem quantitativa de carnitina, perfil de acilcarnitinas
Origem	novo
Descrição	Consiste na identificação e quantificação, através da espectrometria de massa, de carnitina e acilcarnitinas em sangue para auxílio diagnóstico em acidemias orgânicas, defeitos de beta-oxidação de ácidos graxos e doenças do metabolismo energético em geral.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.010.015-4 - Dosagem quantitativa de aminoácidos
Descrição	Consiste na identificação e quantificação dos aminoácidos em sangue ou urina, através de cromatografia gasosa, cromatografia líquida de alta performance (HPLC) ou espectrometria de massa para diagnóstico de aminoacidopatias.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.016-2 - Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos
Descrição	Consiste na identificação e quantificação de ácidos orgânicos, por cromatografia gasosa acoplada a espectrometria de massa para auxílio diagnóstico em acidemias orgânicas.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.017-0. - Ensaio enzimáticos no plasma e leucócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
Origem	novo
Descrição	Consiste de análise bioquímica realizada em coleta em sangue total para medida da atividade enzimática em plasma, leucócitos ou tecido (fibroblasto, tecido hepático, medula óssea, etc.) A ser cultivado, em meios específicos para o seu crescimento. As técnicas utilizadas são geralmente bioquímicas, fluorimétricas, espectrofotométricas, colorimétricas e outras técnicas usualmente utilizadas em análises bioquímicas usuais.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.018-9 - Ensaio enzimáticos em eritrócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
Origem	novo
Descrição	Consiste de análise bioquímica realizada em coleta em sangue total, separando-se os eritrócitos. A técnica utilizada é, geralmente, fluorimétrica, podendo ainda ser espectrofotométrica ou colorimétrica. Auxilia no diagnóstico de galactosemia, podendo-se dosar tanto a galactose-1-fosfato, quanto a galactose total, além de se fazer o ensaio bioquímico para análise da atividade enzimática da galactose-1-fosfato uridil transferase.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.10.019-7 - Ensaios enzimáticos em tecido cultivado para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
Origem	novo
Descrição	Consiste de uma análise bioquímica realizada em tecido cultivado, preferencialmente fibroblasto, coletado através de uma biópsia de pele e cultivado em meios específicos para o seu crescimento. As técnicas utilizadas são geralmente fluorimétricas, espectrofotométricas ou outras técnicas usualmente utilizadas em análises bioquímicas usuais. É útil para o diagnóstico de doenças lisossômicas.
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	Fundo de Ações Estratégicas e Compensações (FAEC)
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 00,00
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145/011 Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)

Procedimento:	02.02.05.007-6 - Identificação de glicídios urinários por cromatografia (camada delgada)
Descrição	Consiste na análise de glicídios urinários por cromatografia (camada delgada)
Complexidade:	MC - Média Complexidade
Modalidade:	01 - Ambulatorial
Instrumento de Registro:	02 - BPA (individualizado), 07 - APAC (Proc. Secundário)
Tipo de Financiamento:	MAC
Valor Ambulatorial SA:	R\$ 3,70
Valor Ambulatorial Total:	R\$ 3,70
Valor Hospitalar SP:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar SH:	R\$ 00,00
Valor Hospitalar Total:	R\$ 00,00
Sexo:	Ambos
Idade Mínima:	0 Ano(s)
Idade Máxima:	130 Ano(s)
Quantidade Máxima:	01
CBO:	2211-05 Biólogo; 2212-05 Biomédico; 2234-15 Farmacêutico analista clínico; 2253-35 Médico patologista clínico / medicina laboratorial
Serviço/classificação:	145 005 Exames de uroanálise (Serviço de Diagnóstico por Laboratório Clínico)
Regra Condicionada	008- Sem valor quando apresentado como APAC secundário tem valor zerado

ANEXO IV

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

CÓDIGO DO PROCEDIMENTO PRINCIPAL	DESCRIÇÃO DO PROCEDIMENTO PRINCIPAL	CÓDIGO DOS PROCEDIMENTOS SECUNDÁRIOS	DESCRIÇÃO DOS PROCEDIMENTOS SECUNDÁRIOS
03.0101.019-6	Avaliação para diagnóstico de doenças raras - Eixo I - anomalias congênitas ou de manifestação tardia	02.02.10.005-7	Focalização isoeletrica da transferrina
		02.02.10.006-5	Análise de DNA pela técnica de Southern Blot
		02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA
		02.02.10.008-1	Identificação de mutação ou rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação
		02.02.10.009-0	FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença
		02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
03.01.01.020-0	Avaliação para diagnóstico de doenças raras - Eixo II - deficiência intelectual	02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases
		02.02.10.012-0	Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa
		02.02.10.013-8	Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada)
		02.02.10.005-7	Focalização isoeletrica da transferrina
		02.02.10.014-6	Dosagem quantitativa de carnitinas, perfil de acilcarnitinas
		02.02.10.015-4	Dosagem quantitativa de aminoácidos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.016-2	Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.006-3	Análise de DNA pela técnica de Southern Blot
		02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA
		02.02.10.011-1	Identificação de mutação ou rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação
03.01.01.021-8	Avaliação para diagnóstico de doenças raras - Eixo III - erros inatos do metabolismo	02.02.10.009-0	FISH em metáfase ou núcleo interfásico, por doença
		02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH
		02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases
		02.02.05.007-6	Identificação de glicídios urinários por cromatografia (camada delgada)
		02.02.10.012-0	Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa
		02.02.10.013-8	Identificação de oligossacarídeos e sialossacarídeos por cromatografia (camada delgada)
		02.02.10.005-7	Focalização isoeletrica da transferrina
		02.02.10.014-6	Dosagem quantitativa de carnitinas, perfil de acilcarnitinas
		02.02.10.015-4	Dosagem quantitativa de aminoácidos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.016-2	Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.017-0	Ensaio enzimáticos no plasma, leucócitos e tecidos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.018-9	Ensaio enzimáticos em eritrócitos para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.019-7	Ensaio enzimáticos em tecido cultivado para diagnóstico de erros inatos do metabolismo
		02.02.10.007-3	Análise de DNA por MLPA
02.02.10.008-1	Identificação de mutação ou rearranjos por PCR, PCR sensível a metilação, qPCR e qPCR sensível à metilação		
02.02.10.010-3	Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-CGH		
02.02.10.011-1	Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases		

FORMULÁRIO DE VISTORIA DO GESTOR PARA SOLICITAR HABILITAÇÃO DE SERVIÇOS DE ATENÇÃO ESPECIALIZADA E SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS

Nome	da	Unidade:
<hr/>		
CNPJ:	<hr/>	
CNES:	<hr/>	
Endereço:	<hr/>	
Município:	<hr/>	
UF:	<hr/>	
CEP:	Telefones:	() _____
E-mail: _____		
Diretor	Técnico:	
<hr/>		
Telefones: () _____	Fax: () _____	
E-mail: _____		
<hr/>		
Gestor:	Telefones: () _____	
Fax: () _____		
E-mail: _____		

NORMAS ESPECÍFICAS PARA HABILITAÇÃO DE SERVIÇOS DE ATENÇÃO ESPECIALIZADA E SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS

A) EXIGÊNCIAS GERAIS:

1. Parecer conclusivo do respectivo Gestor (Municipal e/ou Estadual) do SUS - manifestação expressa, firmada pelo Secretário da Saúde, em relação ao credenciamento:

2. Enviou a Resolução da Comissão Intergestores Regional (CIR) e da Comissão Intergestores Bipartite (CIB) ou, no caso do Distrito Federal, do Colegiado de Gestão da Secretaria de Saúde (CGSES/DF) contendo a relação dos estabelecimentos de saúde que realizarão a atenção especializada como Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em Doenças Raras, no âmbito do SUS, conforme descrito nesta Portaria () Sim () Não

Informar CIB Nº: _____

Data: _____ de _____ de _____.

3. Relatório de vistoria da VISA local com parecer conclusivo sobre a habilitação em pauta

() Sim () Não

4. Enviou a atualização dos dados do Sistema Cadastro Nacional de Estabelecimento de Saúde (SCNES) () Sim () Não

5. Enviou a cópia da publicação em diário oficial do extrato de contrato com o serviço de saúde, quando este não for da rede própria da respectiva secretaria de saúde.

() Sim () Não

B) EXIGÊNCIAS ESPECÍFICAS:

1. TIPO DE SERVIÇO:

A. () SERVIÇOS DE ATENÇÃO ESPECIALIZADA EM DOENÇAS RARAS

Eixo I - Doenças Raras de Origem genética:

() 1- Doenças Raras de Origem genética caracterizada por Anomalias Congênitas ou de manifestação tardia Doença (s):

() 2 - Doenças Raras de Origem genética caracterizada por Deficiência Intelectual Doença (s):

() 3 - Doenças Raras de Origem genética caracterizada por Erros Inatos do Metabolismo Doença (s):

Eixo II - Doenças Raras de Origem não genética:

() 1 - Doenças Raras de Origem não genética de causas Infeciosas Doença (s):

() 2 - Doenças Raras de Origem não genética de causas Inflamatórias Doença (s):

() 3 - Doenças Raras de Origem não genética de causas Autoimunes Doença (s):

B. () SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS

I - Ofertar atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo dois (2) grupos do eixo de doenças raras de origem genética: 1- anomalias congênitas ou de manifestação tardia associado a doenças raras, 2- deficiência intelectual associada a doença rara, 3- erros inatos do metabolismo associado a doenças raras, ou;

Eixo I - Doenças Raras de Origem genética:

() 1- Doenças Raras de Origem genética caracterizada por Anomalias Congênitas ou de manifestação tardia Doença (s):

() 2 - Doenças Raras de Origem genética caracterizada por Deficiência Intelectual Doença (s):

() 3 - Doenças Raras de Origem genética caracterizada por Erros Inatos do Metabolismo Doença (s):

II - Ofertar atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo dois (2) grupos do eixo de doenças raras de origem não genética: 1- Doenças Raras infecciosas, 2- Doenças Raras inflamatórias, 3- Doenças Raras autoimunes); ou

() 1 - Doenças Raras de Origem não genética de causas Infeciosas Doença (s):

() 2 - Doenças Raras de Origem não genética de causas Inflamatórias Doença (s):

() 3 - Doenças Raras de Origem não genética de causas Autoimunes Doença (s):

III - Ofertar atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo um (1) grupo do eixo doenças raras de origem não genética e um (1) grupo do eixo de doenças raras de origem genética

Eixo I - Doenças Raras de Origem genética:

() 1- Doenças Raras de Origem genética caracterizada por Anomalias Congênitas ou de manifestação tardia Doença (s):

() 2 - Doenças Raras de Origem genética caracterizada por Deficiência Intelectual Doença (s):

() 3 - Doenças Raras de Origem genética caracterizada por Erros Inatos do Metabolismo Doença (s):

Eixo II - Doenças Raras de Origem não genética:

() 1 - Doenças Raras de Origem não genética de causas Infeciosas Doença (s):

() 2 - Doenças Raras de Origem não genética de causas Inflamatórias Doença (s):

() 3 - Doenças Raras de Origem não genética de causas Autoimunes Doença (s):

2. INSTALAÇÕES FÍSICAS PARA SERVIÇOS ESPECIALIZADOS E SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS:

A. Dispõe de áreas físicas deverão possuir alvará de funcionamento e se enquadrar nos critérios e normas estabelecidos pela legislação em vigor, ou outros ditames legais que as venham substituir ou complementar, a saber:

1. Resolução - RDC nº 50, de 21 de fevereiro de 2002, que dispõe sobre o Regulamento Técnico para Planejamento, Programação, elaboração e avaliação de projetos físicos de estabelecimentos assistenciais de saúde, e de outras que vierem a complementá-la, alterá-la ou substituí-la, da Agência Nacional de Vigilância Sanitária - ANVISA; () Sim () Não

2. Resolução - RDC nº 307, de 14 de novembro de 2002, que altera a Resolução nº 50, de 21 de fevereiro de 2002 que dispõe sobre o Regulamento Técnico para Planejamento, Programação, Elaboração e Avaliação de Projetos Físicos de estabelecimentos assistenciais de saúde, e de outras que vierem a complementá-la, alterá-la ou substituí-la, da Agência Nacional de Vigilância Sanitária - ANVISA; () Sim () Não

3. Resolução - RDC nº 306 de 06 de dezembro de 2004, que dispõe sobre o Regulamento Técnico para o gerenciamento de resíduos de serviços de saúde; () Sim () Não

4. Resolução - ABNT NBR 9050 - Norma Brasileira de Acessibilidade a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos - que estabelece critérios e parâmetros técnicos a serem observados quando do projeto de construção, instalações e adaptações de edificações, mobiliários, espaços e equipamentos urbanos. () Sim () Não

B. Dispõe dos seguintes serviços de apoio diagnóstico:

A. Laboratório de patologia clínica, anatomia patológica e de exames genéticos, quando necessário () Sim () Não () Próprio () Terceirizado - nº do CNES:

B. Serviço de Imagem () Sim () Não () Próprio () Terceirizado - nº do CNES:

3. Garante, junto à Rede de Atenção à Saúde, as necessidades de internação (enfermaria e UTI) e cirurgia, que terão seus fluxos regulados conforme pactuações locais. () Sim () Não

4. Para se habilitar como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras, o estabelecimento de saúde deve cumprir os seguintes requisitos:

I. Possui equipe mínima assistencial composta por:

() Sim () Não

a. Enfermeiro: () Sim () Não

Nome: _____

Nº do registro no Conselho: _____

b. Técnico de enfermagem () Sim () Não

Nome: _____

Nº do registro no Conselho: _____

c. Médico responsável pelo Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras com comprovada experiência na área ou especialidade.

() Sim () Não

Nome: _____

Especialidade: _____

Nº do registro no Conselho: _____

II Conta com um responsável técnico que deve ser médico,

registrado no Conselho Regional de Medicina () Sim () Não

Nome: _____

Especialidade: _____

Nº do registro no Conselho: _____

III. Assume a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS

() Sim () Não

IV. Reside no mesmo município no qual se encontra o Serviço de Atenção Especializada em Doença Rara pelo qual é responsável ou em cidades circunvizinhas.

() Sim () Não

d. No caso em que atender mais de uma doença, informar a especialidade do médico com comprovada experiência na área ou especialidade. () Sim () Não

1. Nome: _____

Especialidade: _____

Nº do registro no Conselho: _____

2. Nome: _____

Especialidade: _____

Nº do registro no Conselho: _____

3. Nome: _____

Especialidade: _____

Nº do registro no Conselho: _____

5. Para se habilitar como Serviço de Referência em Doenças Raras, o estabelecimento de saúde deve cumprir os seguintes requisitos:

I. Possui equipe mínima assistencial cada grupo do Eixo I ou do Eixo II atendido pelo Serviço de Referência em Doenças Rara composta por:

() Sim () Não

a. Enfermeiro: () Sim () Não

Nome: _____

Nº do registro no Conselho: _____

b. Técnico de enfermagem () Sim () Não

Nome: _____

Nº do registro no Conselho: _____

c. Médico com título de especialista na área da especialidade que acompanha, registrado no Conselho Regional de Medicina e/ou comprovação de atuação na doença rara específica por pelo menos 5 (cinco) anos. () Sim () Não

Nome: _____

Especialidade: _____

Nº do registro no Conselho: _____

d. Médico geneticista

Nome: _____

Nº do registro no Conselho: _____

e. Neurologista;

Nome: _____

Nº do registro no Conselho: _____

f. Pediatra (quando atender criança);

Nome: _____

Nº do registro no Conselho: _____

g. Clínico Geral (quando atender adulto);

Nome: _____

Nº do registro no Conselho: _____

h. Psicólogo;

Nome: _____

Nº do registro no Conselho: _____

i. Nutricionista (quando atender Erros Inatos do Metabolismo);

Nome: _____

Nº do registro no Conselho: _____

j. Assistente Social.

Nome: _____

Nº do registro no Conselho: _____

II. Conta com um responsável técnico que deve ser médico, registrado no Conselho Regional de Medicina () Sim () Não

Nome: _____

Especialidade: _____

Nº do registro no Conselho: _____

III. Assume a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS

() Sim () Não

IV. Reside no mesmo município no qual se encontra o Serviço de Atenção Especializada em Doença Rara pelo qual é responsável ou em cidades circunvizinhas.

() Sim () Não

V. O responsável técnico possui título de especialista na área da especialidade que acompanha e/ou comprovação de atuação na área por pelo menos cinco anos para uma das doenças raras acompanhadas pelo Serviço de Referência. () Sim () Não

ANEXO VI

Código:	Alterar Nome
02.02.05.007-6	Identificação de glicídios urinários por cromatografia (camada delgada)
Incluir: Descrição	Consiste na análise de glicídios urinários por cromatografia (camada delgada)
Incluir: Serviço/Classificação	145/011 - Exames de genética (Serviço de diagnóstico por laboratório clínico)
Excluir: Instrumento de Registro	01-BPA (Consolidado)
Incluir: Instrumento de Registro	06-APAC (Proc.Secundário)
Incluir: Regra Condicionada	008- Sem valor quando apresentado como APAC secundário tem valor zerado