



2^o Congresso
Nacional
de Gestão
em Saúde



somoscoop

Eventos em Genética para Auditores

Gisele Oliveira

Especialista em Genética Médica

Auditoria Médica de Liberações - Unimed Curitiba

Consultoria em Genética Médica - SOMA - Unimed do Brasil

Centro de Investigação e Aconselhamento Genético - CIAG

contato@ciag.med.br



Eventos em Genética para Auditores

- Conflitos de interesse:
 - Geneticista Clínica e Especialista em Genética Médica
 - Auditora de Liberação em Genética Médica
 - Representante da Unimed do Brasil no Grupo Técnico para discussão do Rol de Procedimentos da ANS - 2016 e 2018

Eventos em Genética para Auditores

40501051 - cariótipo de sangue com bandas

- Sem DUT - 01x “na vida”

40503043 - cariótipo de medula com bandas

- Sem DUT - no diagnóstico e a cada 90 dias, para controle de tratamento ou pesquisa doença residual mínima

40503542 - BCR/ABL quantitativo por PCR

- Sem DUT - no diagnóstico e a cada 90 dias, para controle de tratamento de LMC

40503372 - Pesquisa de JAK-2 por PCR

- Sem DUT - 01x “na vida”, para diagnóstico de policitemia vera ou trombocitose essencial

Eventos em Genética para Auditores

BRAF (98101072)

EGFR (98100980)

HER-2 (40501248)

KRAS (98100998) e NRAS (98100963)

ALK (não tem Código TUSS ou Unimed do Brasil)

Diagnóstico de pacientes com indicação terapêutica

- *Eventos para os quais não há necessidade de solicitação por geneticista.*

Eventos em Genética para Auditores

DÍMERO-D (40304906)

- Quando preenchido um dos seguintes critérios:
 - Avaliação de pacientes adultos com sinais e sintomas de trombose venosa profunda dos membros inferiores - laudo do ecodopler
 - Avaliação hospitalar ou em unidades de emergência de pacientes adultos com sinais e sintomas de embolia pulmonar

Não há cobertura para investigação de infertilidade/esterilidade, controle do uso de anticoagulante, indicação da prescrição/proscrição de anticoncepcional hormonal oral

Eventos em Genética para Auditores

FATOR V LEIDEN, ANÁLISE DE MUTAÇÃO (98100939)

PROTROMBINA, PESQUISA DE MUTAÇÃO (98100947)

1. Cobertura obrigatória quando preenchido pelo menos um dos seguintes critérios do grupo I e nenhum dos critérios do grupo II:

Grupo I

- A. Pacientes com evento trombótico ou tromboembólico não provocado (idiopático);
- B. Pacientes com história familiar documentada (mutação identificada na família ou exame de imagem que comprove o evento trombótico ou tromboembólico) para trombofilia hereditária em familiares de primeiro grau;
- C. Pacientes com ou sem história familiar e com trombose venosa, idiopática, em sítios não usuais: mesentérica, esplâncnicas e porta;
- D. Pacientes com ou sem história familiar positiva para trombofilia hereditária com trombose venosa idiopática, em sítios não usuais: veias cerebrais, renais e abdominais;
- E. Pacientes com ou sem história familiar e com trombose venosa abdominal em uso de anticoncepcional;
- F. Pacientes com trombose de veias retinianas, na ausência de fatores de risco clássicos para aterosclerose (hipertensão, diabetes, hipercolesterolemia, tabagismo e idade acima de 65 anos);

Eventos em Genética para Auditores

- Grupo II

A. Paciente com antecedente de DHEG/pré-eclâmpsia desde que não preencham nenhum dos critérios do grupo I;

B. Paciente com 3 ou mais abortamentos espontâneos, sem causa definida, consecutivos, antes da 10a semana de gestação desde que não preencham nenhum dos critérios do grupo I;

C. Paciente com uma ou mais mortes fetais inexplicáveis, cujo feto ou placenta sejam morfológicamente normais e que não preencham nenhum dos critérios do grupo I;

D. Trombose relacionada a procedimento cirúrgico.

- *Não há cobertura para investigação de infertilidade/esterilidade*

Eventos em Genética para Auditores

FATOR V LEIDEN, ANÁLISE DE MUTAÇÃO (98100939)

PROTROMBINA, PESQUISA DE MUTAÇÃO (98100947)

- “Paciente teve fator V de Leiden por PCR positivo ano passado. Fez tratamento com anticoagulante. Necessito saber se houve negatificação do exame”
- “Casal com mau passado obstétrico. Solicito investigação para o esposo”
- “Paciente com doença mista do tecido conjuntivo (LUES), necessita análise de DNA para investigação de SAAF”

Eventos em Genética para Auditores

- **VITAMINA E, PESQUISA E/OU DOSAGEM**
- Cobertura obrigatória para pacientes sintomáticos que apresentem quadro clínico de ataxia cerebelar.

Não há cobertura para investigação nutricional

Eventos em Genética para Auditores

Pesquisa genética para HIPOLACTASIA (98101030)

- Dificilmente, há cumprimento da diretriz 110
 - Na grande maioria das vezes, o teste não é solicitado por geneticista
- Diagnóstico é clínico
- Não é doença
 - Com o envelhecimento, é perdida a capacidade de produção enzimática
 - Costa Oeste da África e Europa Oriental
- Tratamento é feito com restrição alimentar ou reposição enzimática a cada contato alimentar com leite e derivados
- Necessário o laudo do teste bioquímico de tolerância à lactose
 - Continua sendo o “padrão ouro” para diagnóstico de hipolactasia

Eventos em Genética para Auditores

Pesquisa de microdeleções no cromossomo Y (40503313)

- Dificilmente, há cumprimento da diretriz 110
 - Na grande maioria das vezes, o teste não é solicitado por geneticista
- Não há Código na tabela Unimed do Brasil
- Cariótipo?
- USG de bolsa?
- Exame físico?
- Dosagens hormonais?
- Sorologias?

Eventos em Genética para Auditores

110. ANÁLISE MOLECULAR DE DNA; PESQUISA DE MICRODELEÇÕES/MICRODUPLICAÇÕES POR FISH (FLUORESCENCE IN SITU HYBRIDIZATION); INSTABILIDADE DE MICROSSATÉLITES (MSI), DETECÇÃO POR PCR, BLOCO DE PARAFINA

1. Cobertura obrigatória quando for solicitado por um geneticista clínico, puder ser realizado em território nacional e for preenchido pelo menos um dos seguintes critérios:

A. na assistência/tratamento/aconselhamento das condições genéticas contempladas nos subitens desta Diretriz de Utilização, quando seguidos os parâmetros definidos em cada subitem para as patologias ou síndromes listadas.

B. para as patologias ou síndromes listadas a seguir a cobertura de análise molecular de DNA não é obrigatória: ostecondromas hereditários múltiplos (exostoses hereditárias múltiplas); Neurofibromatose 1; Fenilcetonúria, hipercolesterolemia familiar, **MTHFR e PAI-1**.

C. na assistência/tratamento/aconselhamento das condições genéticas não contempladas nas Diretrizes dos itens a e b, quando o paciente apresentar sinais clínicos indicativos da doença atual ou história familiar e, permanecerem dúvidas acerca do diagnóstico definitivo após a anamnese, o exame físico, a análise de heredograma e exames diagnósticos convencionais.

Eventos em Genética para Auditores

- OBS relativa apenas ao item c:
 - Os exames realizados por técnicas de pesquisas em painel, tais como PCR Multiplex, CGH-Array (Hibridização Genômica Comparativa), MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification), Sequenciamento de Nova Geração (NGS),
 - Sequenciamento completo de todos os éxons do Genoma Humano (Exoma) e
 - Sequenciamento do Genoma (Genoma) humano, nutricional, esportivo, tumoral ou mitocondrial,
 - screening de risco pessoal ou
 - screening de planejamento familiar em paciente assintomático,
- *não estão contemplados no item “c”*.

Eventos em Genética para Auditores

Solicitação em “PAINEL”

- De vários genes, de forma simultânea ou fracionada
- De várias mutações
- De genes que não sejam contemplados por diretrizes específicas
- “MammaGene”
- “OncoType”
- NIPT (painel de cromossomopatias fetais no sangue materno)
- Teste de Paternidade
- Mapeamento genético

Ciclo de atualização 2019-2020

Gisele Oliveira

Especialista em Genética Médica

Auditoria Médica de Liberações - Unimed Curitiba

Consultoria em Genética Médica - SOMA - Unimed do Brasil

Centro de Investigação e Aconselhamento Genético - CIAG

contato@ciag.med.br



somoscoop



Ciclo de atualização 2019-2020

Diretrizes de Genética para Inclusão no Rol de Procedimentos

- Como era:
 - Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS) - Grupo Técnico de Genética Representante da Unimed Brasil, FenaSaude, UNIDAS, SBGM< SBPC, AMB
 - Várias reuniões
 - Criação de novas diretrizes de utilização e correção de algumas diretrizes do rol anterior (mudança de nome)
 - Aprovação pela diretoria da ANS
 - Consulta pública
 - Novas reuniões para ajustes
 - Publicação do Rol.

Ciclo de atualização 2019-2020

- Com a publicação da [RN nº 439/2018](#), de 3 de dezembro de 2018, a participação social no processo de atualização do Rol foi ampliada.
- A partir do ciclo de atualização 2019-2020, todos os interessados, pessoas físicas e jurídicas, poderão encaminhar propostas de atualização do Rol. As propostas de atualização deverão ser encaminhadas à ANS por meio do Formulário Eletrônico de Apresentação de Propostas de Atualização Periódica do Rol (FormRol), disponibilizado por tempo determinado e utilizado como ferramenta para o envio do conjunto de informações e documentos técnicos que constituem os requisitos mínimos para análise de elegibilidade das propostas de atualização do Rol estabelecidos no art. 9º da RN nº 439/2018. **Para o Ciclo de Atualização 2019-2020, o FormRol esteve disponível para preenchimento no período de 04/02/2019 a 04/05/2019.**
 - Formulário de várias páginas com inúmeros itens
 - Manual de 54 páginas + vídeo tutorial para informação de como preencher o formulário

Ciclo de atualização 2019-2020

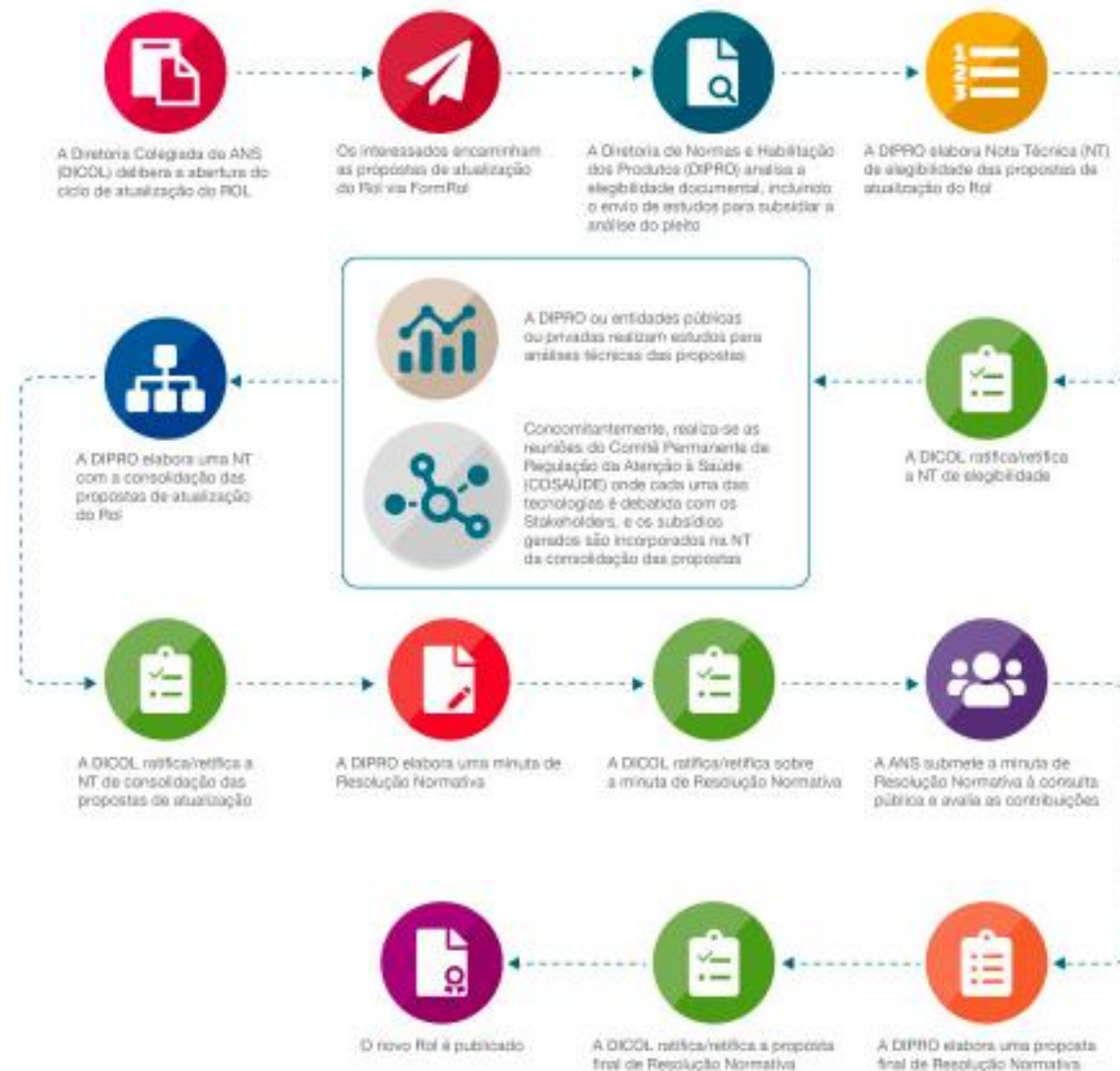
- O art.9 da RN nº 439/2018 estabelece os requisitos obrigatórios de informação para a apresentação de uma proposta de atualização do Rol, entre eles:
 - Apresentação de um Parecer Técnico Científico (PTC) ou Revisão Sistemática com a descrição das evidências científicas relativas à eficácia, efetividade, acurácia e segurança da tecnologia em saúde em proposição,
 - Avaliação Econômica em Saúde (AES)
 - Análise de Impacto Orçamentário (AIO) da proposta.
- Para elaboração do PTC/Revisão Sistemática, da AES e da AIO deverão ser utilizadas, como referência, edições atualizadas de diretrizes metodológicas do Ministério da Saúde, elaboradas para cada um dos temas e disponíveis na biblioteca virtual da [Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS \(CONITEC\)](#).
- Todos os interessados poderão enviar proposta de atualização do Rol, isto quer dizer que tanto pessoas físicas quanto pessoas jurídicas poderão encaminhar suas propostas de incorporação ou desincorporação de tecnologia em saúde; inclusão, exclusão ou alteração de Diretriz de Utilização (DUT); ou alteração de termo descritivo de procedimento ou evento em saúde já listado no Rol.

Ciclo de atualização 2019-2020

- O processo de atualização contará com a participação do COSAÚDE, de caráter consultivo, fórum pelo qual se estabelece o diálogo permanente com os agentes da saúde suplementar e a sociedade.
- Por fim, cabe à ANS realizar a análise técnica das propostas elegíveis, isto é, as que cumprirem todos os requisitos de informação dispostos no art. 9 da RN 439/2018. Após a etapa de análise técnica, as propostas serão submetidas à Consulta Pública, subsidiando as decisões sobre as atualizações do Rol.

Ciclo de atualização 2019-2020

Fluxo das Etapas de Atualização do Rol



Ciclo de atualização 2019-2020

Critérios para Elegibilidade de uma Proposta



Ciclo de atualização 2019-2020

XXXI Congresso Brasileiro de Genética Médica

- Salvador, entre 01 a 05 de julho de 2019
- Propostas de alteração ou inclusão:
 - 1) Fibrose Cística e Doenças Relacionadas ao Gene CFTR
 - 2) Síndromes de Deleções Submicroscópicas Reconhecíveis Clinicamente
 - 3) Síndrome de Marfan
 - 4) Síndrome de Silver-Russell
 - 5) Espectro Beckwith-Wiedmann
 - 6) Câncer de Mama e Ovário Hereditários - Genes BRCA1 e BRCA2
 - 7) Painéis

Ciclo de atualização 2019-2020

Fibrose Cística e Doenças Relacionadas ao Gene CFTR

Método de análise utilizado de forma escalonada:

1. Nos casos em que as mutações nos dois alelos do gene CFTR já tiverem sido identificadas na família, realizar apenas a pesquisa destas mutações específicas.
2. Para os pacientes enquadrados nos itens 1,2,3 e 4 realizar Sequenciamento bidirecional pelo método de Sanger ou Sequenciamento de Nova Geração dos exons do gene CFTR.
3. No casos em que o diagnóstico não for estabelecido pelo item anterior, realizar MLPA do gene CFTR.

Ciclo de atualização 2019-2020

Síndromes de Deleções Submicroscópicas Reconhecíveis Clinicamente

Cobertura obrigatória para pacientes de ambos os sexos com suspeita clínica de:

- WolfHirschhorn (del4p)
- Cri du Chat (del5p)
- Deleção 1p36
- Smith-Magenis (del17p11)
- Deleção 22q11
- Miller-Dieker (del17p13)
- WAGR(del11p13)
- Williams-Beuren (del7q11.23)

quando preenchidos todos os seguintes critérios:

- a. cariótipo normal;
- b. manifestações clínicas sugestivas da doença (fenótipo).

Ciclo de atualização 2019-2020

Síndrome de Marfan

Cobertura obrigatória para pacientes com manifestações clínicas compatíveis com a doença incluindo pelo menos um dos critérios abaixo:

1. Score sistêmico maior ou igual a 7
2. Ectopia Lentis: subluxação ou luxação do cristalino
3. Dilatação da raiz da aorta com ecocardiograma que demonstre escore $Z \geq 2$ em pacientes acima de 20 anos ou $Z \geq 3$ em pacientes abaixo de 20 anos.

Método de análise utilizado de forma escalonada:

1. Pesquisa da mutação específica.
2. Sequenciamento de Nova Geração do gene FBN1 (Sanger)
3. Se negativo, MLPA
4. Se negativo, realizar painel contendo os genes ACTA2, COL3A1, COL5A1, FBN1, FBN2, LOX, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2.

Ciclo de atualização 2019-2020

Síndrome de Silver-Russell

Cobertura obrigatória para pacientes de ambos os sexos que preenchem ≥ 4 critérios do Escore de Netchine-Harbison:

- Pequeno para idade gestacional (peso e/ou comprimento ao nascimento)
- Déficit de crescimento pós-natal
- Macrocefalia relativa ao nascimento
- Fronte proeminente
- Assimetria corpórea
- Dificuldades alimentares e/ou IMC menor ou igual a 2 Desvios Padrão

Método de análise utilizado de forma escalonada:

1. Realizar MS-MLPA para a região 11p15 - MS-MLPA kit ME030.
2. Se negativo, realizar MS-MLPA para dissomia uniparental do 7 (UPD7) - MS-MLPA kit ME032.
3. Se negativo, realizar CGH ou SNP-Array.

Ciclo de atualização 2019-2020

Espectro Beckwith-Wiedemann

Cobertura obrigatória para pacientes de ambos os sexos que preenchem pelo menos 2 pontos:

- Características cardinais (2 pontos cada):
 - Macroglossia
 - Onfalocele
 - Hiper crescimento lateralizado
 - Tumor de Wilms multifocal e/ou bilateral ou nefroblastomatose
 - Hiperinsulinismo
 - Achados de Patologia: citomegalia em córtex adrenal, displasia mesenquimal da placenta ou adenomatose pancreática
- Características sugestivas (1 ponto cada):
 - Peso de nascimento maior ou igual a +2Desvios Padrão
 - Nevo facial simples
 - Poliidrânio e/ou placentomegalia
 - Indentações ou fossetas auriculares
 - Hipoglicemia transitória
 - Tumores típicos do espectro Beckwith-Wiedemann (neuroblastoma, rabdomiossarcoma, tumor de Wilms unilateral, hepatoblastoma, carcinoma adrenocortical ou feocromocitoma)
 - Nefromegalia e/ou hepatomegalia
 - Hérnia umbilical e/ou diástase de retos abdominais

Ciclo de atualização 2019-2020

Método de análise utilizado de forma escalonada:

1. Realizar MS-MLPA para a região 11p15 - MS-MLPA kit ME030.
2. Se negativo, realizar sequenciamento do gene CDKN1C (análise de deleções/duplicações de CDKN1C já contemplada no item 1).
3. Nos casos familiares e/ou com alterações de linha média (fenda palatina, anormalidades de fossa posterior, onfalocele ou hipospádia), poderá ser realizado inicialmente sequenciamento do gene CDKN1C, seguido de análise de MLPA, se necessário.

Ciclo de atualização 2019-2020

Câncer de Mama e Ovário Hereditários - Genes BRCA1 e BRCA2

- Cobertura obrigatória para mulheres com diagnóstico atual ou prévio de câncer de mama quando preenchido pelo menos um dos seguintes critérios:
 - a. Diagnóstico de câncer de mama em idade ≤ 45 anos;
 - b. Diagnóstico de câncer de mama em idade 46-50 anos e mais um dos seguintes critérios:
 - I. um segundo tumor primário da mama;
 - II. ≥ 1 familiar de 1o, 2o e 3o graus com câncer de mama e/ou ovário;
 - III. ≥ 1 familiares de 1o, 2o e 3o graus do mesmo lado da família com câncer de pâncreas ou próstata (escore de Gleason ≥ 7) em qualquer idade.
- Cobertura obrigatória se for diagnosticada a variante patogênica ou provavelmente patogênica nos genes BRCA1 ou BRCA2 em teste molecular somático
- Cobertura obrigatória para indivíduos de ambos os sexos com câncer de mama, ovário, próstata ou pâncreas que possam se beneficiar da medicina de precisão e terapia alvo a partir de um resultado de teste molecular germinativo, independente da idade e da história família de câncer.
- Paciente sem câncer, mas com familiar de 1º ou 2º grau que preencha quaisquer dos critérios acima

Ciclo de atualização 2019-2020

Painéis

Retirada da observação **específica referente ao item c da diretriz 110**, com modificação da redação do **item b** da mesma diretriz de acordo com o texto a seguir:

- Para as situações listadas a seguir a cobertura de análise molecular de DNA não é obrigatória:
 - Investigação molecular para hipercolesterolemia familiar, ostecondromas hereditários múltiplos (exostoses hereditárias múltiplas); Neurofibromatose 1; Fenilcetonúria, MTHFR e PAI-1.
 - Sequenciamento Completo do Genoma
 - Testes genéticos para determinação de ancestralidade e características físicas não patológicas
 - Testes genéticos para nutrigenômica
 - Testes genéticos para aptidão esportiva

Ciclo de atualização 2019-2020

Diretrizes de Genética para Inclusão no Rol de Procedimentos

- Como era:
 - Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS) - Grupo Técnico de Genética Representante da Unimed Brasil, FenaSaude, UNIDAS, SBGM, SBPC, AMB
 - Várias reuniões
 - Criação de novas diretrizes de utilização e correção de algumas diretrizes do rol anterior (mudança de nome)
 - Aprovação pela diretoria da ANS
 - Consulta pública
 - Novas reuniões para ajustes
 - Publicação do Rol

Obrigada!

Gisele Oliveira

Especialista em Genética Médica

Auditoria Médica de Liberações - Unimed Curitiba

Consultoria em Genética Médica - SOMA - Unimed do Brasil

Centro de Investigação e Aconselhamento Genético - CIAG

contato@ciag.med.br

