



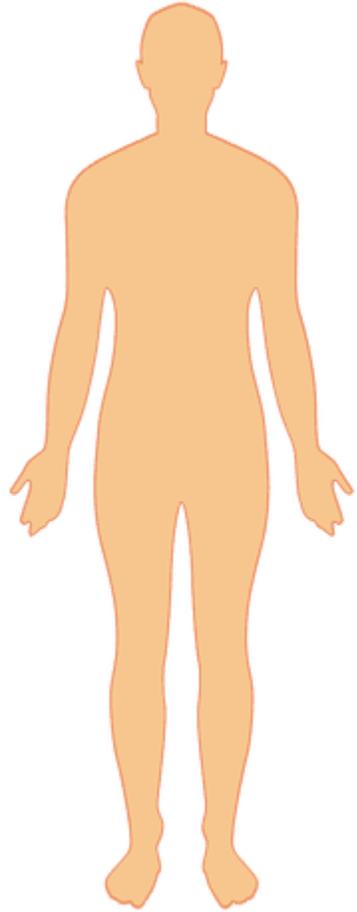
PROCEDIMENTOS EM GENÉTICA PARA AUDITORES

DR. ANDRÉ ANJOS

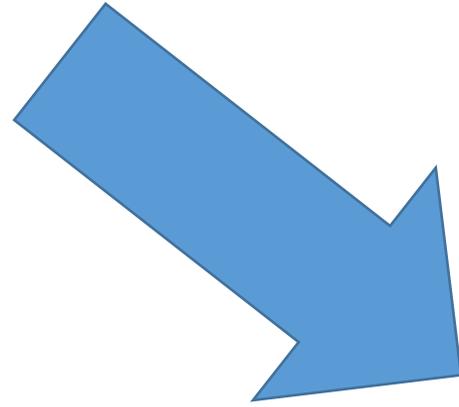
JULHO DE 2019

CONFLITOS DE INTERESSE:

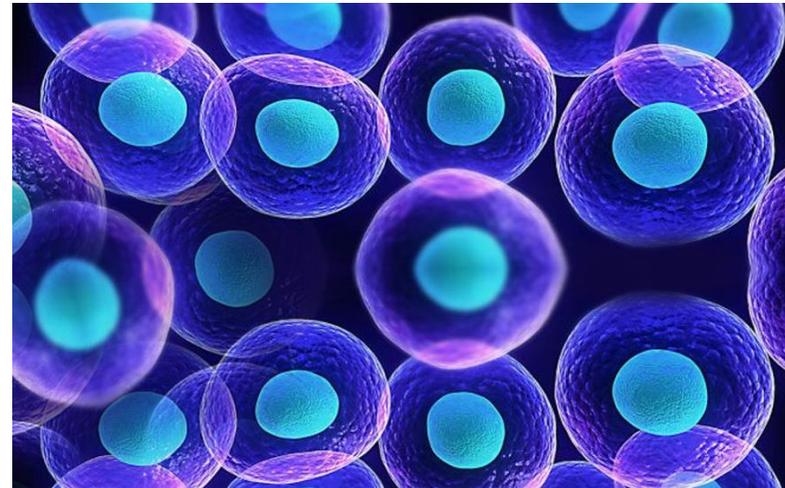
- MÉDICO GENETICISTA
 - AUDITOR MÉDICO – UNIMED CENTRAL RS
 - CONSULTORIA EM AUDITORIA – PROCEDIMENTOS EM GENÉTICA
-



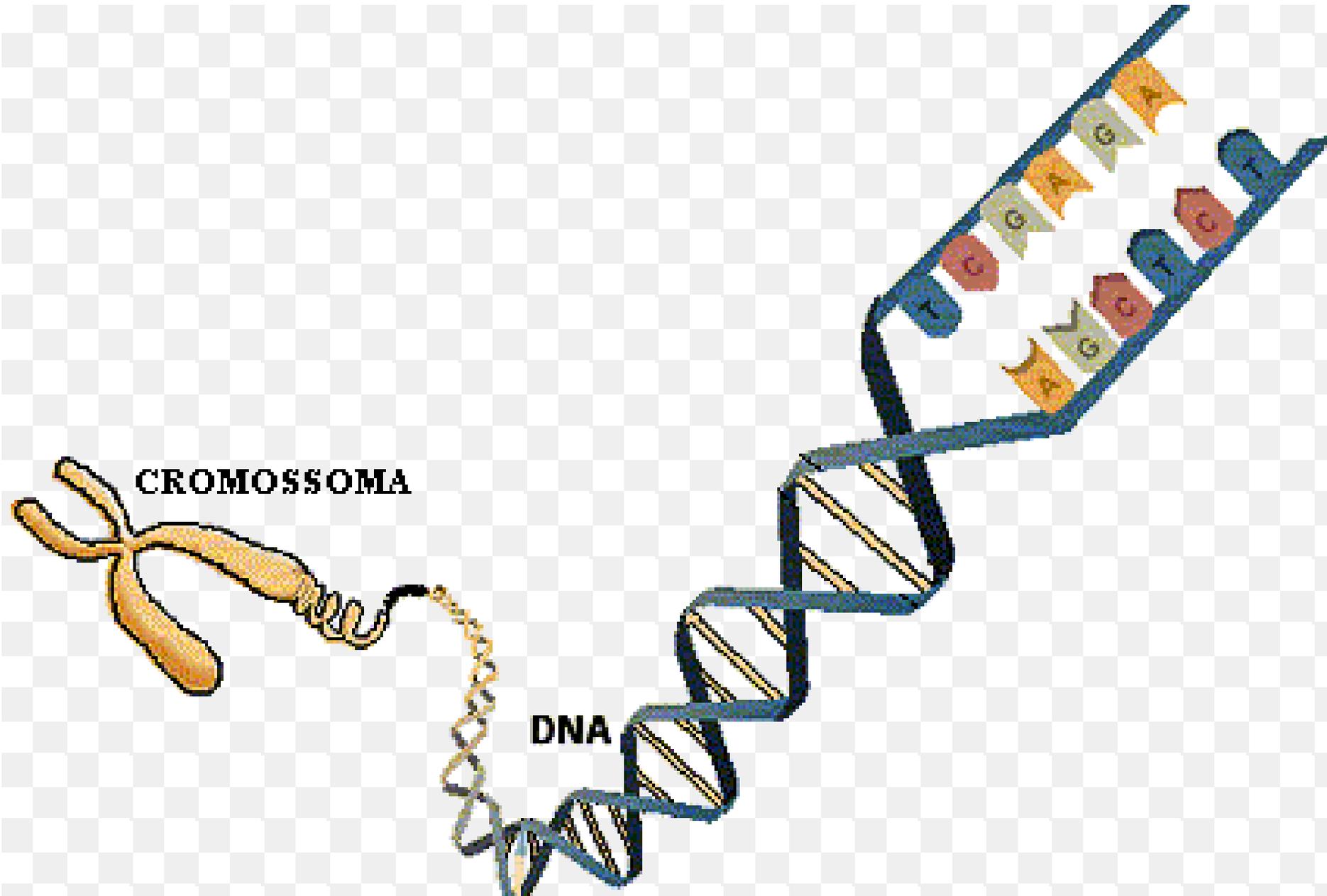
ORGANISMO
TECIDOS
ÓRGÃOS



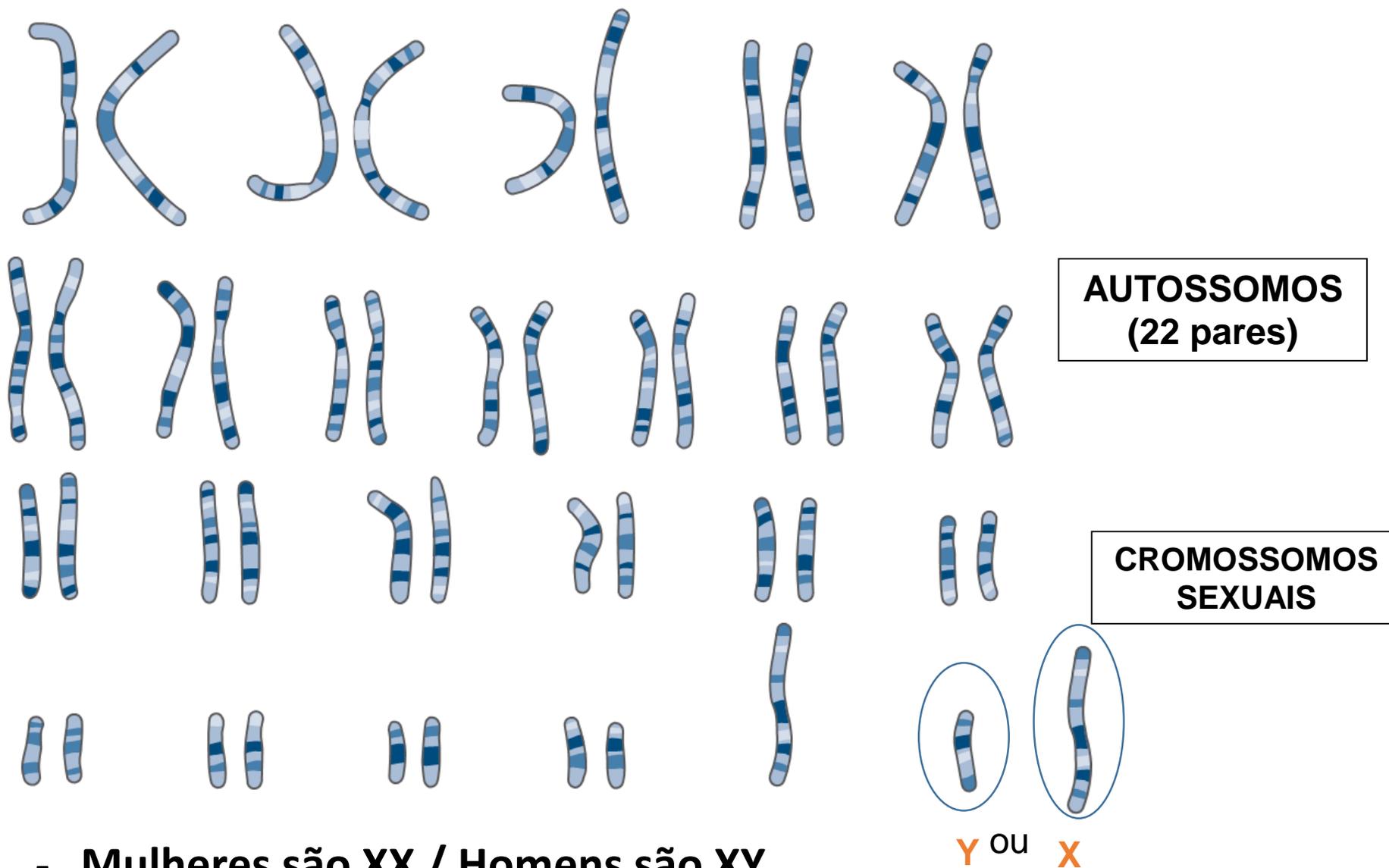
CÉLULAS



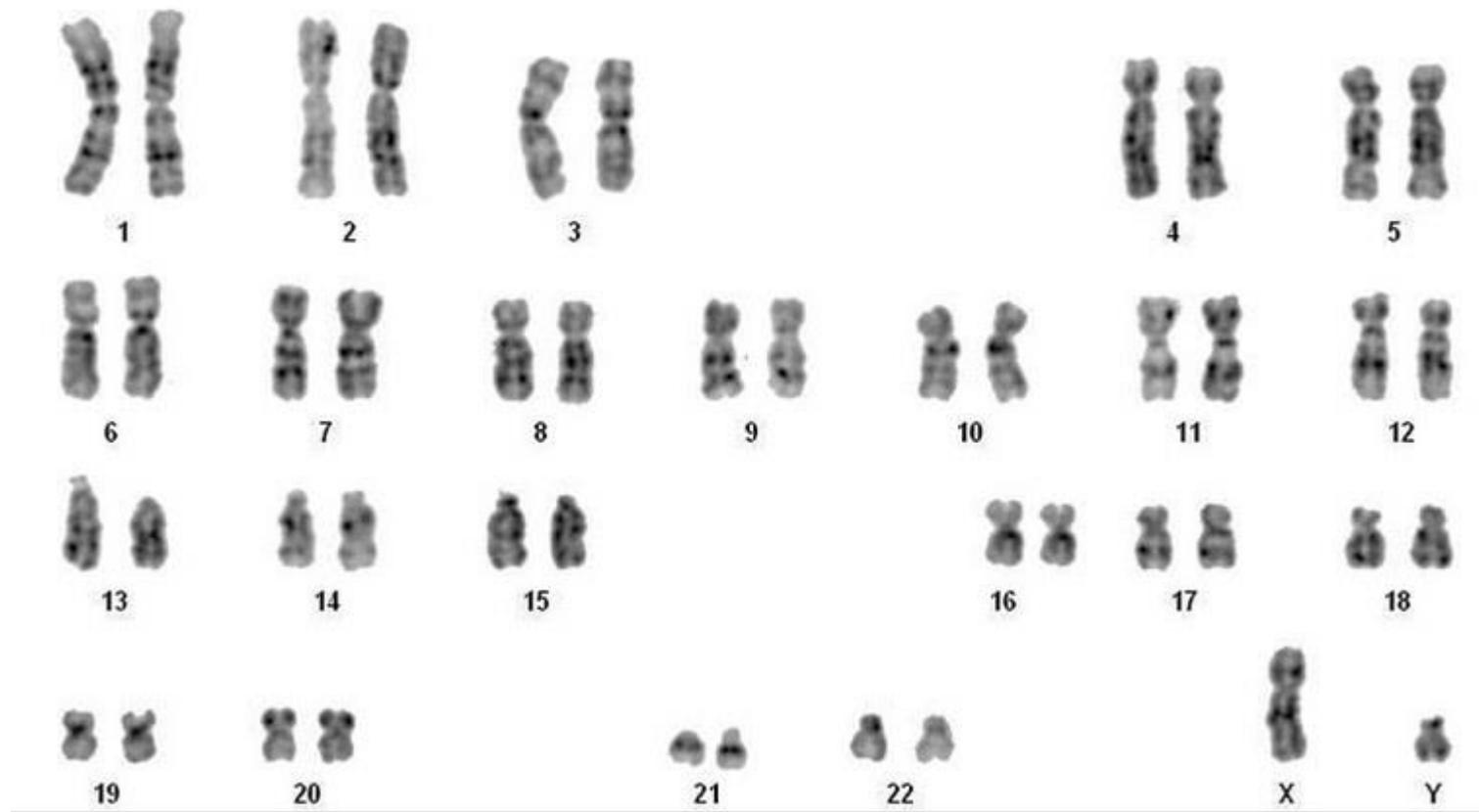
NÚCLEO DAS CÉLULAS



CARIÓTIPO HUMANO - CITOGENÉTICA



- Mulheres são XX / Homens são XY



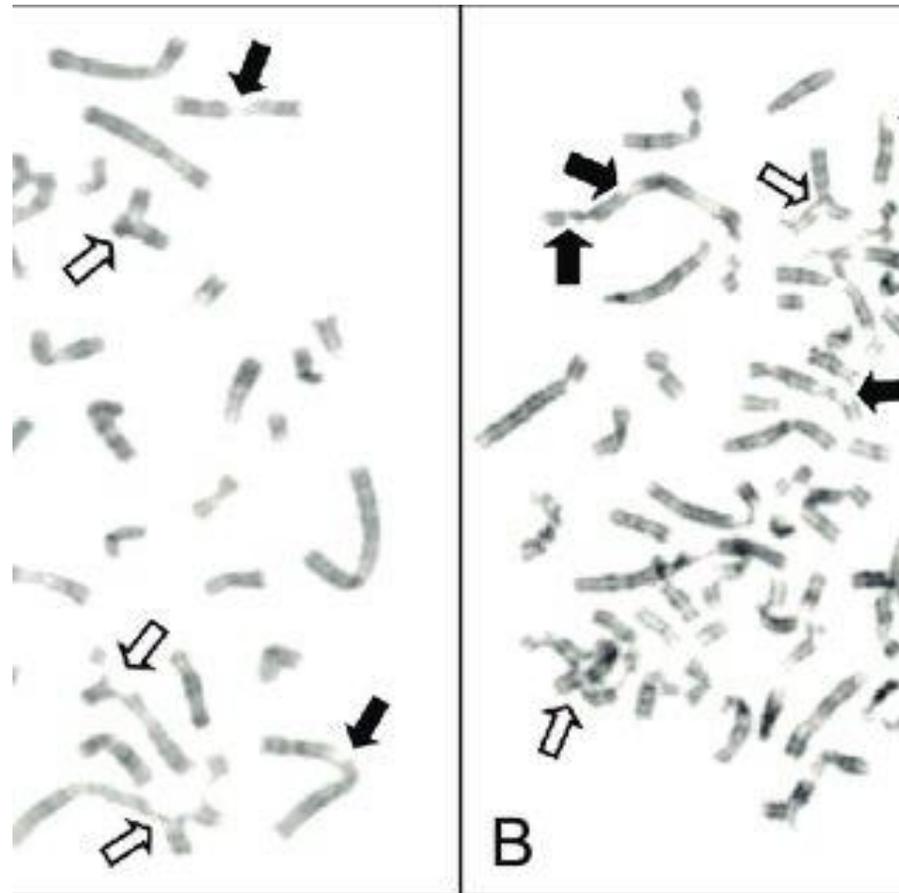
CARIÓTIPO – TÉCNICA COM BANDAS (SANGUE*) (400-500 BANDAS)

CÓDIGO TUSS = 40501051

* PODE SER REALIZADO A PARTIR DE DIVERSOS OUTROS TECIDOS (CÓDIGOS DIFERENTES)

SITUAÇÕES ESPECIAIS NA CARIOTIPAGEM

- ALTA RESOLUÇÃO (750 BANDAS) – TUSS 40501035
- PESQUISA DE INSTABILIDADE CROMOSSÔMICA – TUSS 40501108



CARIÓTIPO MOLECULAR – CGH-ARRAY / SNP-ARRAY (HIBRIDIZAÇÃO GENÔMICA COMPARATIVA)

TUSS – 40503240 / 40503224

- DETALHAMENTO EM REGIÕES SUBMICROSCÓPICAS
- SÍNDROMES DE MICRODELEÇÃO OU MICRODUPLICAÇÃO

ROL DE PROCEDIMENTOS
E EVENTOS EM SAÚDE
2018

ANEXO II
DIRETRIZES DE UTILIZAÇÃO
PARA COBERTURA DE
PROCEDIMENTOS NA SAÚDE
SUPLEMENTAR



DUTs

- **110.39**
- **110.40**
- **110.41**

110.39 - SÍNDROMES DE ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS SUBMICROSCÓPICAS NÃO RECONHECÍVEIS CLINICAMENTE (ARRAY)

1. Cobertura obrigatória para pacientes de ambos os sexos com cariótipo normal e suspeita clínica de anomalias cromossômicas submicroscópicas quando preenchidos pelo menos dois dos seguintes critérios:

- a. Deficiência intelectual ou atraso neuropsicomotor;
- b. Presença de pelo menos uma anomalia congênita maior ou pelo menos três menores;
- c. Baixa estatura ou déficit pondero-estatural.

2. Cobertura obrigatória para pacientes de ambos os sexos com cariótipo alterado quando preenchidos um dos seguintes critérios:

- a. Cromossomo marcador;
- b. Translocações ou inversões cromossômicas aparentemente balanceadas identificadas pelo cariótipo com fenótipo anormal;
- c. Presença de material cromossômico adicional de origem indeterminada;
- d. Presença de alteração cromossômica estrutural (para determinar tamanho e auxiliar na correlação genótipo-fenótipo).

3. Cobertura obrigatória para aconselhamento genético dos pais em que tenha sido identificada uma variante de significado incerto no CGH-Array (Hibridização Genômica Comparativa) ou SNP-array (Polimorfismo de um único nucleotídeo) no caso índice.
4. Cobertura obrigatória para aconselhamento genético dos pais em que tenha sido identificada uma variação no CGH-Array (Hibridização Genômica Comparativa) por provável micro-rearranjo (translocação equilibrada ou inversões) no caso índice.

CONSIDERAR AVALIAÇÃO CUIDADOSA:

- DOS CRITÉRIOS CLÍNICOS DO CASO ÍNDICE
- DOS RESULTADOS LABORATORIAIS ANTERIORES (CARIÓTIPO) E/OU ATUAIS (CGH)
- DOS CRITÉRIOS FAMILIARES EM CASO DE SOLICITAÇÃO DO EXAME PARA OS PAIS

FISH (HIBRIDIZAÇÃO IN SITU COM FLUORESCÊNCIA)

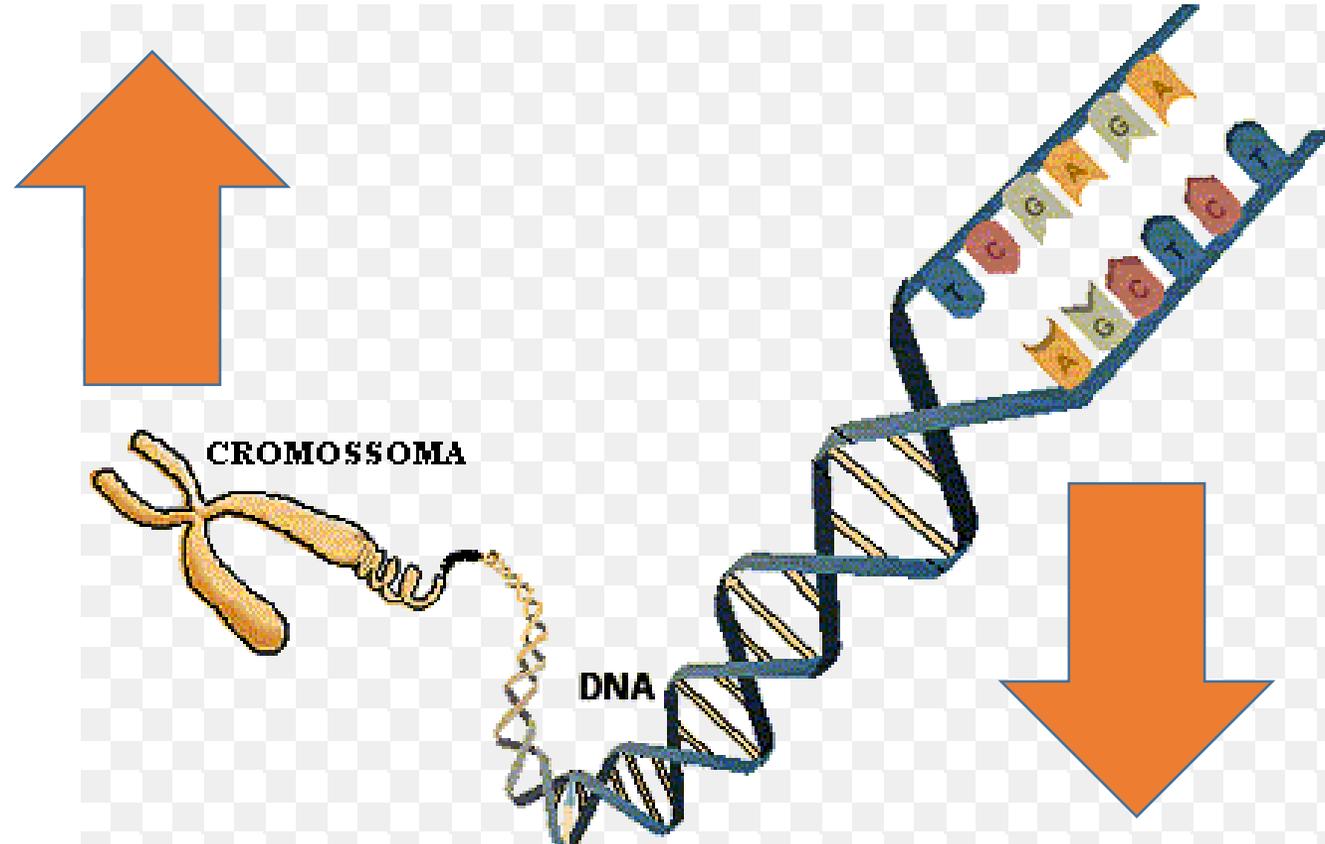
TUSS – 40501159

(ALGUMAS CONDIÇÕES APRESENTAM CÓDIGOS ESPECÍFICOS)

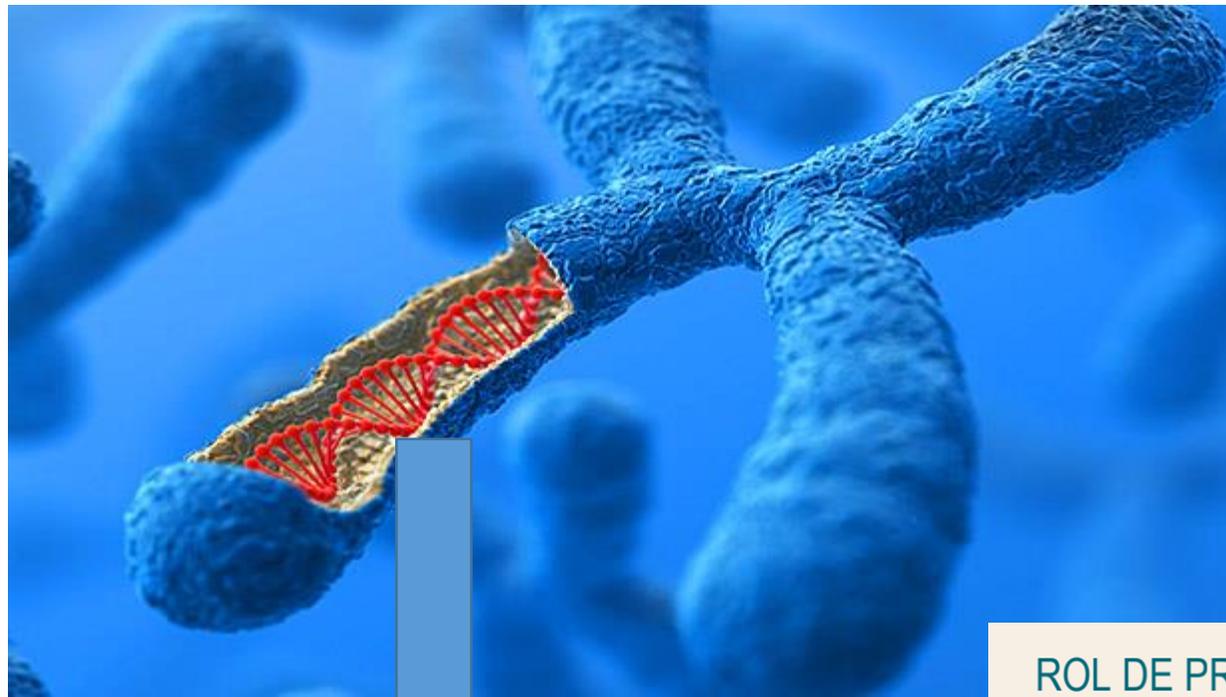
- PESQUISA DE REGIÕES ESPECÍFICAS DOS CROMOSSOMOS ATRAVÉS DE SONDAS FLUORESCENTES



CARIÓTIPOS
CGH-ARRAY
FISH



SEQUENCIAMENTO
MLPA
PCR

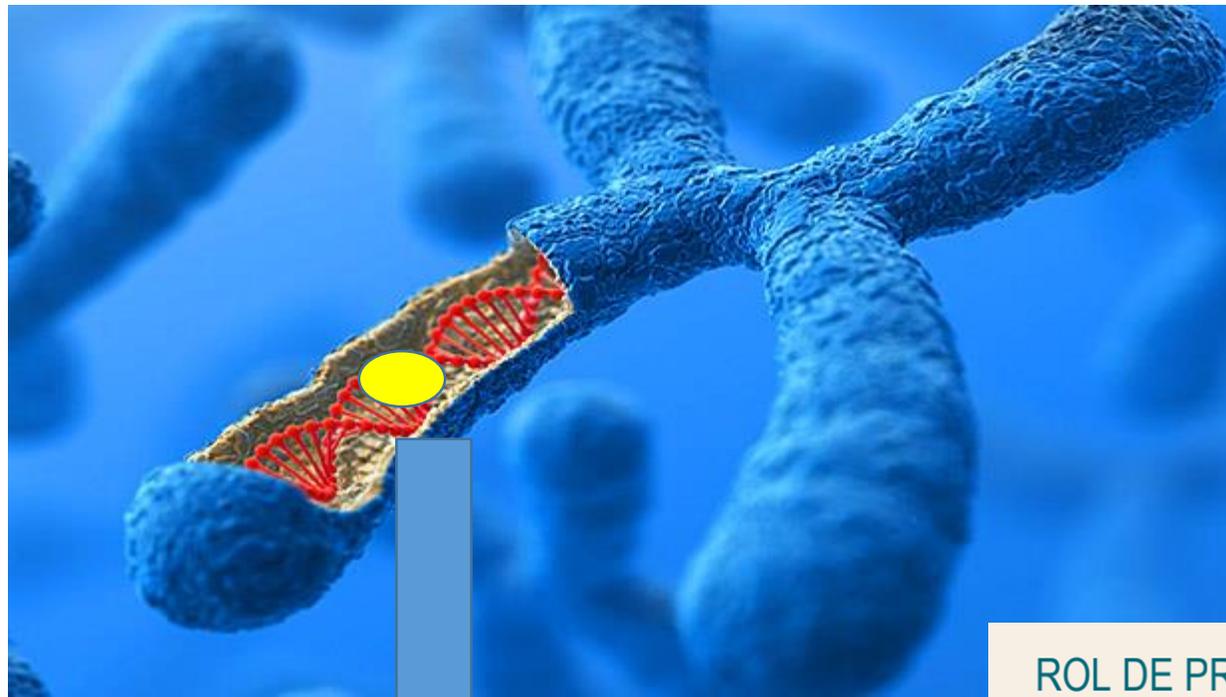


ROL DE PROCEDIMENTOS
E EVENTOS EM SAÚDE
2018

ANEXO II
DIRETRIZES DE UTILIZAÇÃO
PARA COBERTURA DE
PROCEDIMENTOS NA SAÚDE
SUPLEMENTAR

SEQUENCIAMENTO

- POR MÉTODO SANGER (TUSS 40503100)
- POR NOVA GERAÇÃO (NGS) (TUSS 40503801) (VÁLIDO PARA GENES ISOLADOS E PAINEIS)

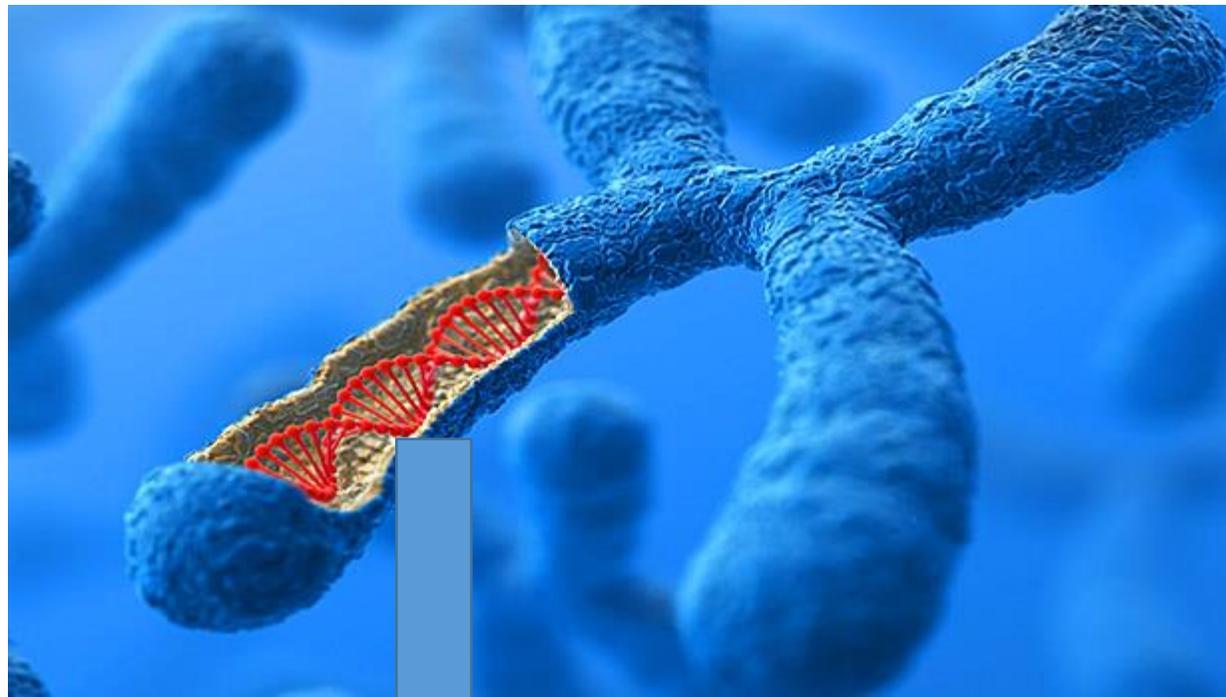


SEQUENCIAMENTO

- MUTAÇÃO FAMILIAR ESPECÍFICA (TUSS = 40503844)

ROL DE PROCEDIMENTOS
E EVENTOS EM SAÚDE
2018

ANEXO II
DIRETRIZES DE UTILIZAÇÃO
PARA COBERTURA DE
PROCEDIMENTOS NA SAÚDE
SUPLEMENTAR

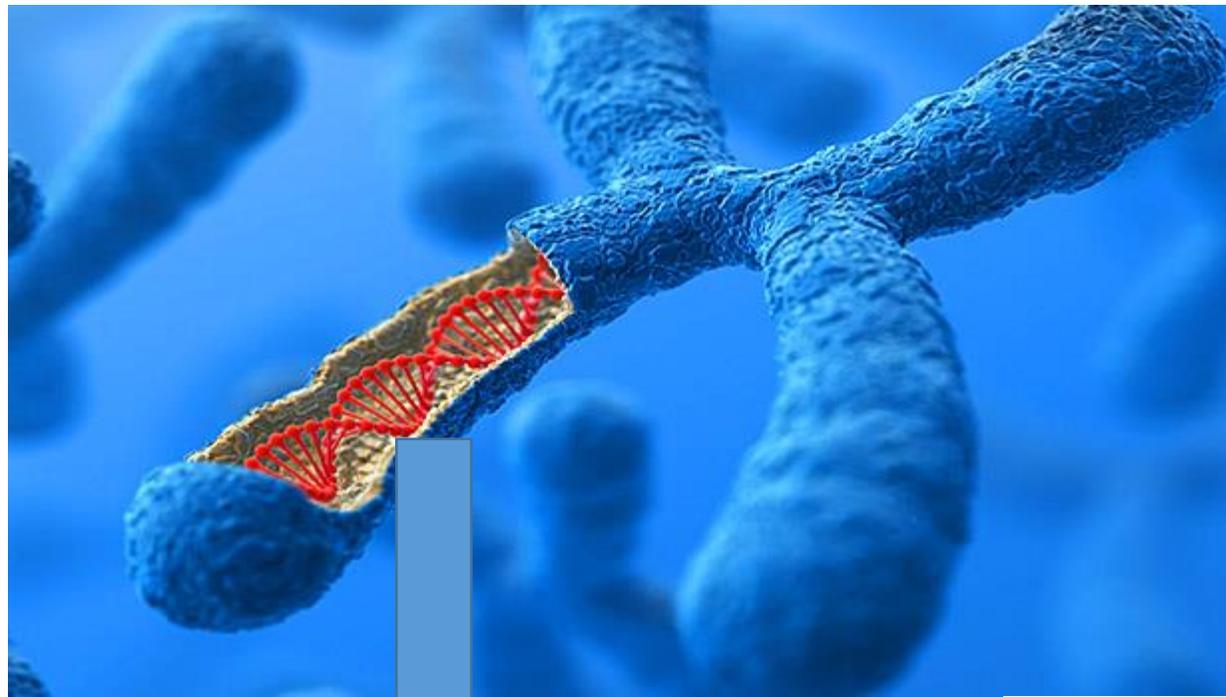


MLPA (PESQUISA DE REARRANJOS DOS GENES)

- TUSS = 40503151

**ROL DE PROCEDIMENTOS
E EVENTOS EM SAÚDE
2018**

**ANEXO II
DIRETRIZES DE UTILIZAÇÃO
PARA COBERTURA DE
PROCEDIMENTOS NA SAÚDE
SUPLEMENTAR**



**PCR
(AMPLIFICAÇÃO DE REGIÕES ESPECÍFICAS DOS GENES)**

- TUSS = 40503054 (+ 40503046)
- CÓDIGOS ESPECÍFICOS PARA DIVERSAS CONDIÇÕES

**ROL DE PROCEDIMENTOS
E EVENTOS EM SAÚDE
2018**

**ANEXO II
DIRETRIZES DE UTILIZAÇÃO
PARA COBERTURA DE
PROCEDIMENTOS NA SAÚDE
SUPLEMENTAR**

CONSIDERAR AVALIAÇÃO CUIDADOSA:

- DOS CRITÉRIOS CLÍNICOS DO CASO ÍNDICE
- DOS RESULTADOS LABORATORIAIS ANTERIORES

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

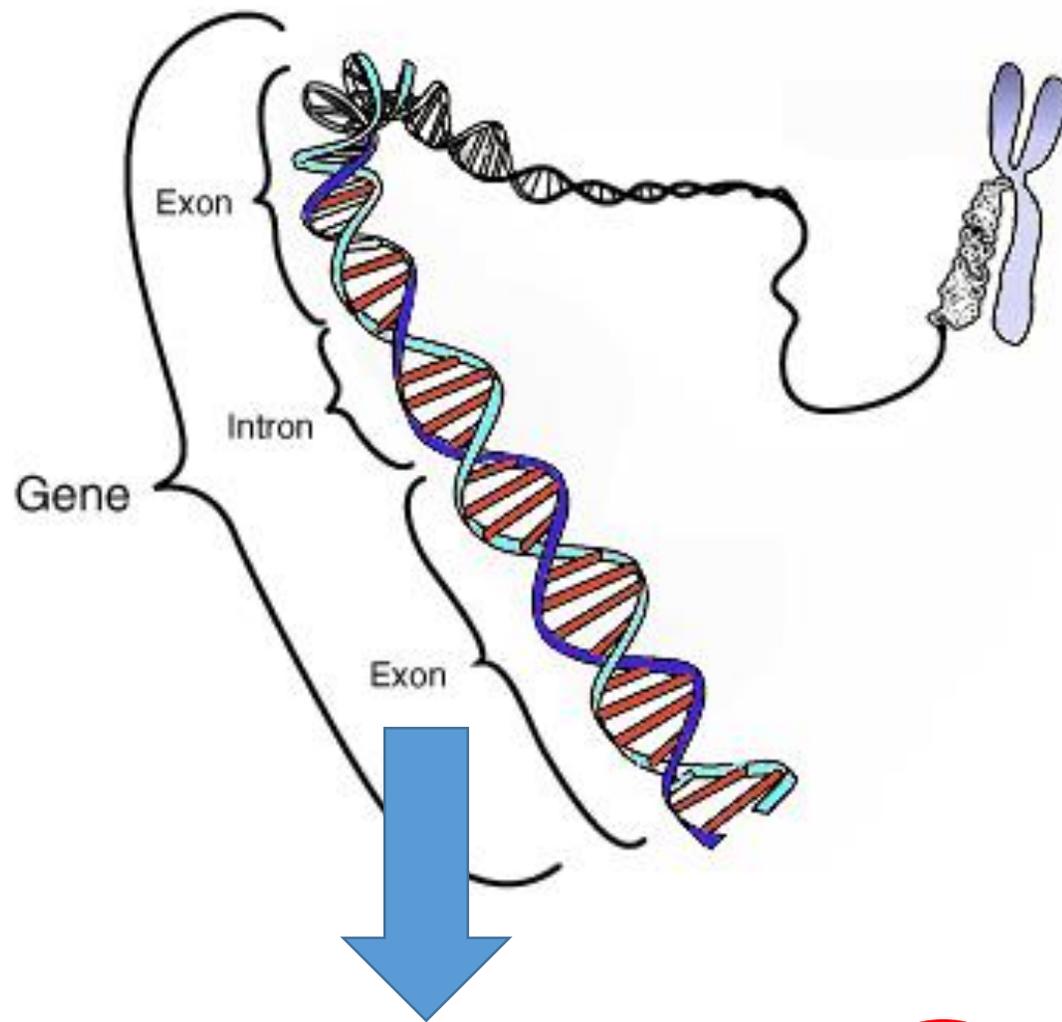
1. Cobertura obrigatória quando for solicitado por um geneticista clínico, puder ser realizado em território nacional e for preenchido pelo menos um dos seguintes critérios:
 - c. na assistência/tratamento/aconselhamento das condições genéticas não contempladas nas Diretrizes dos itens a e b, quando 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.

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, não estão contemplados no item “c”.

Da mesma forma, o screening de risco pessoal ou screening de planejamento familiar em paciente assintomático, não estão contemplados no item “c”.

CUIDADO COM ESSA OBSERVAÇÃO QUE, POR VEZES, TORNA-SE CONFLITANTE COM OUTRAS DIRETRIZES ESPECÍFICAS!



EXOMA

- TUSS = 40503810



ANÁLISES PROTEICAS / ENZIMÁTICAS

- PESQUISA PARA ERROS INATOS DO METABOLISMO

- CROMATOGRAFIA DE AMINOÁCIDOS (TUSS: 40301672)
- CROMATOGRAFIA DIVERSAS SUBSTÂNCIAS (TUSS: 40502090)
- DOSAGEM (HPLC) DE AMINOÁCIDOS (TUSS: 40502198)
- ANÁLISE DE ÁCIDOS ORGÂNICOS (URINA) (TUSS: 40301192)

- ANÁLISE DE ACILCARNITINAS (TUSS: 40301214) (DUT 2)

ROL DE PROCEDIMENTOS
E EVENTOS EM SAÚDE
2018

ANEXO II
DIRETRIZES DE UTILIZAÇÃO
PARA COBERTURA DE
PROCEDIMENTOS NA SAÚDE
SUPLEMENTAR

AUDITORIA DEPENDE DE INFORMAÇÃO... AUDITORIA EM GENÉTICA DEPENDE DE MUITA INFORMAÇÃO!!

	PROCEDIMENTOS DO SISTEMA DA QUALIDADE	Cód.: PRO-FOR-3.132
	PROGEPRO	Rev.: 02
	REGULAÇÃO DE OPME	Data: 02/03/2018
Formulário para Solicitação de Exames de Genética. Síndromes de Neoplasias Familiares, Síndromes Genéticas Específicas, Síndromes de Deficiência Intelectual Associada à Anomalia Congênita Não Reconhecida		Pag: 1/3

Identificação do paciente:

Nome do Paciente: _____

Data de Nascimento: ____/____/____ Sexo F M

Nome da Mãe: _____

Data de Nascimento: ____/____/____

Nome do Pai: _____

Data de Nascimento: ____/____/____

Telefone do paciente (de contato): _____

Ascendência do paciente:

Lado materno:

Judeu Ashkenazi Oriente Médio Caucasiano europeu
Asiático Latino-americano Africano Outros: _____

1 – Paciente já realizou estudo cromossômico (cariótipo ou outro)? Sim Não

Se sim, qual o resultado? _____

2 – Existe parentesco entre os pais? Sim Não.

Se sim, qual parentesco? _____

3 – Relate o histórico da gestação (houve algum tipo de doença? Usou medicamento? Houve algum tipo de intervenção?)

2 – Existe parentesco entre os pais? Sim Não.

Se sim, qual parentesco? _____

3 – Relate o histórico da gestação (houve algum tipo de doença? Usou medicamento? Houve algum tipo de intervenção?)

Não se aplica

4 – Qual o motivo do encaminhamento do exame?

5 – Existem casos semelhantes na família? Sim Não

Se sim, em qual grau de parentesco? _____

6 - Existem casos de aborto ou má-formação na família? Sim Não

Se sim, em qual grau de parentesco? _____

7 - O paciente faz uso de medicamento? Sim Não

Se sim, quais? _____

Dados Clínicos: _____

Exames anteriores pertinentes ao motivo (especialmente se houver algum teste genético prévio)

Exames comprobatórios conforme Diretriz de Utilização da ANS do Rol vigente para doença em estudo. Anexar cópia dos laudos:

RQ.GSE.03.142 – Elaboração em 13/08/2014/01/2016

Histórico de Câncer do Paciente:

Nenhum

Tipos de câncer: _____ Idade de diagnóstico: _____
_____ Idade de diagnóstico: _____
_____ Idade de diagnóstico: _____

Histórico familiar:

Nenhum ou indique os casos de câncer na família:

Grau de parentesco	Tipo de Câncer	Idade de diagnóstico
Familiar 1:		
_____	_____	_____
Familiar 2:		
_____	_____	_____

Familiar 3:

Familiar 4:

Material coletado: _____

Data da coleta: ____/____/____ Responsável: _____

Telefone contato responsável: _____

Exame a ser realizado:

- MLPA
- Sequenciamento de Região Codificante
- Sequenciamento de Mutação Específica 1
Nome da mutação _____
- Sequenciamento de Mutação Específica 2
Nome da mutação _____
- PCR de Mutação Específica
- FISH
- CGH-Array

Nome do gene: _____

Nome do gene: _____

Nome do gene: _____

Familiar na qual foi identificada: _____

Nome do gene: _____

Familiar na qual foi identificada: _____

Nome da mutação: _____

Região estudada: _____

Observações:

AUDITORIA DEPENDE DE INFORMAÇÃO... AUDITORIA EM GENÉTICA DEPENDE DE MUITA INFORMAÇÃO!!

PROCEDIMENTOS EM GENÉTICA PARA AUDITORES



OBRIGADO PELA ATENÇÃO!

CONTATO:

doutorandreanjos@gmail.com

JULHO/2019