

|                                                                                                                   |                                                                   |                                 |                                  |                                   |                      |                                                                                                            |  |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|----------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
| <br>PREFEITURA DE<br>SANTO ANDRÉ | <b>PROTOCOLO DE REGULAÇÃO DO ACESSO<br/>         AMBULATORIAL</b> |                                 |                                  |                                   |                      |  Sistema Único de Saúde |  |
|                                                                                                                   | DOENÇAS RARAS- ACONSELHAMENTO GENÉTICO                            |                                 |                                  |                                   |                      |                                                                                                            |  |
| <b>Área</b><br>REGULAÇÃO AMBULATORIAL                                                                             | <b>Código</b><br>PRREG- 007                                       | <b>Elaboração</b><br>08/10/2025 | <b>Última Revisão</b><br>10/2025 | <b>Próxima Revisão</b><br>07/2027 | <b>Versão</b><br>003 | <b>Página</b><br>1-10                                                                                      |  |

## 1. INTRODUÇÃO

As Doenças Raras compreendem um conjunto amplo e heterogêneo de condições de baixa prevalência, que afetam um número relativamente pequeno de indivíduos em comparação com doenças mais comuns. Embora o número exato de doenças raras ainda seja desconhecido, estima-se a existência de mais de 5.000 tipos distintos, cujas causas podem estar associadas a fatores genéticos, ambientais, infecciosos ou imunológicos.

Estudos internacionais estimam que entre 3,5% e 5,9% da população mundial seja afetada por alguma doença rara em algum momento da vida, configurando um desafio de saúde pública. Em resposta a essa realidade, o Ministério da Saúde instituiu, por meio da Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, com diretrizes voltadas à promoção do diagnóstico precoce, tratamento adequado, reabilitação e aconselhamento genético.

No âmbito regional, o município de Santo André foi habilitado como **Serviço de Referência em Doenças Raras**, localizado no Ambulatório de Especialidades da Fundação do ABC (FUABC). Este serviço é responsável por realizar diagnóstico, conduzir a terapêutica com aconselhamento genético quando indicado e disponibilizar os exames previstos na legislação vigente. Além disso, constitui referência regional para o atendimento de pacientes residentes nos municípios do Grande ABC — Diadema, Mauá, Santo André, São Bernardo do Campo, São Caetano do Sul, Ribeirão Pires e Rio Grande da Serra —, sob gestão do Município de Santo André.

## 2. OBJETIVO

Este protocolo tem como finalidade organizar o acesso à especialidade, estabelecendo critérios clínicos para encaminhamento a fim de garantir que os pacientes com indicações pertinentes sejam adequadamente direcionados Serviço de Referência em Doenças Raras do Ambulatório de Especialidades da FUABC.

## 3. ABRANGÊNCIA

Protocolo aplica-se a todos os profissionais médicos da rede municipal de saúde de Santo André, Diadema, Mauá, São Bernardo do Campo, São Caetano, Ribeirão Pires e Rio Grande da Serra, envolvidos na solicitação, avaliação e regulação de consultas relacionados à especialidade de aconselhamento genético – doenças raras.

## 4. CRITÉRIOS

### ➤ Critérios de Inclusão:

- Pacientes assistidos pela Rede Municipal de Saúde de Santo André, Diadema, Mauá, São Bernardo do Campo, São Caetano, Ribeirão Pires e Rio Grande da Serra com registros atualizados no sistema Siss Online e com cadastro em Unidade Básica de Saúde de referência.
- Solicitações provenientes da Atenção Primária à Saúde (APS) ou da Atenção Especializada, devidamente preenchida no Sistema de informação e com justificativa médica incluindo história clínica com anamnese detalhada, exame físico, resultados de exames complementares.

### ➤ Critérios de Exclusão.

- Pacientes com critérios de urgência/ emergência.
- Solicitações sem indicação clínica adequada ou ausência de justificativa médica;
- Pedidos incompletos ou com informações clínicas insuficientes no sistema Siss Online;
- CIDs que não se enquadrem aos listados de acordo com portaria e protocolos vigentes;

|                                                                                                                   |                                                                   |                          |                           |                            |                                                                                                            |                |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|--------------------------|---------------------------|----------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| <br>PREFEITURA DE<br>SANTO ANDRÉ | <b>PROTOCOLO DE REGULAÇÃO DO ACESSO<br/>         AMBULATORIAL</b> |                          |                           |                            |  Sistema Único de Saúde |                |
|                                                                                                                   | DOENÇAS RARAS- ACONSELHAMENTO GENÉTICO                            |                          |                           |                            |                                                                                                            |                |
| Área<br>REGULAÇÃO AMBULATORIAL                                                                                    | Código<br>PRREG- 007                                              | Elaboração<br>08/10/2025 | Última Revisão<br>10/2025 | Próxima Revisão<br>07/2027 | Versão<br>003                                                                                              | Página<br>2-10 |

## 5. CONDUCTA

### 5.1 Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

- 1- **Quadro clínico:** Descrição detalhada dos sinais e sintomas apresentados; Tempo de evolução do quadro clínico; Antecedentes pessoais e familiares relevantes (histórico de doenças semelhantes, consanguinidade, óbitos precoces); Informações adicionais que fundamentem a suspeita de doença rara.
- 2- **Exame físico:** Principais achados clínicos compatíveis com a suspeita diagnóstica; Dados antropométricos; Sinais dismórficos ou alterações sindrômicas; outras alterações relevantes ao caso.
- 3- **Exames realizados:** Relação dos exames laboratoriais, de imagem ou genéticos já realizados; Datas e principais resultados dos exames se houver;
- 4- **CID-10** correspondente à hipótese diagnóstica ou diagnóstico confirmado, conforme protocolo vigente.

### 5.2 EIXO I: 1 ANOMALIAS CONGÊNITAS OU DE MANIFESTAÇÃO TARDIA

| CID  | PATOLOGIA                                                                                              |
|------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| D610 | Anemia aplástica constitucional                                                                        |
| D800 | Hipogamaglobulinemia hereditária                                                                       |
| D810 | Imunodeficiência combinada grave [SCID] com disgenesia reticular                                       |
| D811 | Imunodeficiência combinada grave [SCID] com números baixos de células T e B                            |
| D812 | Imunodeficiência combinada grave [SCID] com números baixos ou normais de células B                     |
| D813 | Deficiência de adenosina-deaminase [ADA]                                                               |
| D818 | Outras deficiências imunitárias combinadas                                                             |
| D819 | Deficiências imunitárias combinadas não especificadas                                                  |
| D820 | Síndrome de Wiskott-Aldrich                                                                            |
| D821 | Síndrome de di George                                                                                  |
| D830 | Imunodeficiência comum variável com predominância de anormalidades do número e da função das células B |
| D831 | Imunodeficiência comum variável com predominância de transtornos imunorregulatórios de células T       |
| D841 | Defeitos no sistema complemento                                                                        |
| E840 | Fibrose cística com manifestações pulmonares                                                           |
| E841 | Fibrose cística com manifestações intestinais                                                          |
| E848 | Fibrose cística com outras manifestações                                                               |
| E849 | Fibrose cística não especificada                                                                       |
| E850 | Amiloidose heredofamiliar não-neuropática                                                              |
| E851 | Amiloidose heredofamiliar neuropática                                                                  |
| E852 | Amiloidose heredofamiliar não especificada                                                             |
| E853 | Amiloidose sistêmica secundária                                                                        |
| E854 | Amiloidose limitada a órgãos                                                                           |
| E858 | Outras amiloidoses                                                                                     |

|                                                                                                                           |                                                          |                                 |                                  |                                   |                                                                                                                       |                       |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| <br><b>PREFEITURA DE<br/>SANTO ANDRÉ</b> | <b>PROTOCOLO DE REGULAÇÃO DO ACESSO<br/>AMBULATORIAL</b> |                                 |                                  |                                   |  <b>SUS</b> Sistema Único de Saúde |                       |
|                                                                                                                           | <b>DOENÇAS RARAS- ACONSELHAMENTO GENÉTICO</b>            |                                 |                                  |                                   |                                                                                                                       |                       |
| <b>Área</b><br>REGULAÇÃO AMBULATORIAL                                                                                     | <b>Código</b><br>PRREG- 007                              | <b>Elaboração</b><br>08/10/2025 | <b>Última Revisão</b><br>10/2025 | <b>Próxima Revisão</b><br>07/2027 | <b>Versão</b><br>003                                                                                                  | <b>Página</b><br>3-10 |

|      |                                                                                 |
|------|---------------------------------------------------------------------------------|
| E859 | Amiloidose não especificada                                                     |
| F021 | Demência na doença de Creutzfeldt-Jakob                                         |
| G10  | Doença de Huntington                                                            |
| G110 | Ataxia congênita não-progressiva                                                |
| G111 | Ataxia cerebelar de início precoce                                              |
| G112 | Ataxia cerebelar de início tardio                                               |
| G113 | Ataxia cerebelar com déficit na reparação do dna                                |
| G114 | Paraplegia espástica hereditária                                                |
| G118 | Outras ataxias hereditárias                                                     |
| G119 | Ataxia hereditária não especificada                                             |
| G120 | Atrofia muscular espinal infantil tipo I [Werdnig-Hoffman]                      |
| G121 | Outras atrofias musculares espinais hereditárias                                |
| G122 | Doença do neurônio motor                                                        |
| G128 | Outras atrofias musculares espinais e síndromes musculares correlatas           |
| G129 | Atrofia muscular espinal não especificada                                       |
| G230 | Doença de Hallervorden-Spatz                                                    |
| G238 | Outras doenças degenerativas especificadas dos gânglios da base                 |
| G239 | Doença degenerativa dos gânglios da base, não especificada                      |
| G241 | Distonia familiar idiopática                                                    |
| G248 | Outras distonias                                                                |
| G249 | Distonia não especificada                                                       |
| G318 | Outras doenças degenerativas especificadas do sistema nervoso                   |
| G370 | Esclerose difusa                                                                |
| G371 | Desmielinização central do corpo caloso                                         |
| G372 | Mielinólise central da ponte                                                    |
| G373 | Mielite transversa aguda em doenças desmielinizantes do sistema nervoso central |
| G374 | Mielite subaguda necrótica                                                      |
| G375 | Esclerose concêntrica [baló]                                                    |
| G378 | Outras doenças desmielinizantes especificadas do sistema nervoso central        |
| G379 | Doença desmielinizante do sistema nervoso central, não especificada             |
| G600 | Neuropatia hereditária motora e sensorial                                       |
| G601 | Doença de refsum                                                                |
| G602 | Neuropatia associada a ataxia hereditária                                       |
| G608 | Outras neuropatias hereditárias e idiopáticas                                   |
| G609 | Neuropatia hereditária e idiopática não especificada                            |
| G710 | Distrofia muscular                                                              |
| G711 | Transtornos miotônicos                                                          |
| G712 | Miopatias congênitas                                                            |
| G718 | Outros transtornos primários dos músculos                                       |
| H355 | Distrofias hereditárias da retina                                               |

|                                                                                                                           |                                                          |                                 |                                  |                                   |                                                                                     |                       |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| <br><b>PREFEITURA DE<br/>SANTO ANDRÉ</b> | <b>PROTOCOLO DE REGULAÇÃO DO ACESSO<br/>AMBULATORIAL</b> |                                 |                                  |                                   |  |                       |
|                                                                                                                           | <b>DOENÇAS RARAS- ACONSELHAMENTO GENÉTICO</b>            |                                 |                                  |                                   | <b>Sistema<br/>Único<br/>de Saúde</b>                                               |                       |
| <b>Área</b><br>REGULAÇÃO AMBULATORIAL                                                                                     | <b>Código</b><br>PRREG- 007                              | <b>Elaboração</b><br>08/10/2025 | <b>Última Revisão</b><br>10/2025 | <b>Próxima Revisão</b><br>07/2027 | <b>Versão</b><br>003                                                                | <b>Página</b><br>4-10 |

|      |                                                                                                           |
|------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Q000 | Anencefalia                                                                                               |
| Q001 | Craniorraquisquise                                                                                        |
| Q002 | Iniencefalia                                                                                              |
| Q02  | Microcefalia                                                                                              |
| Q03  | Hidrocefalia congênita                                                                                    |
| Q04  | Outras malformações congênitas do cérebro                                                                 |
| Q07  | Outras malformações congênitas do sistema nervoso                                                         |
| Q11  | Anoftalmia, microftalmia e macroftalmia                                                                   |
| Q16  | Malformações congênitas do ouvido causando comprometimento da audição                                     |
| Q56  | Sexo indeterminado e pseudo-hermafroditismo                                                               |
| Q730 | Ausência congênita de membro(s) não especificado(s)                                                       |
| Q738 | Outros defeitos por redução de membro(s) não especificado(s)                                              |
| Q750 | Craniossinostose                                                                                          |
| Q770 | Acondrogenesia                                                                                            |
| Q771 | Nanismo tanatofórico                                                                                      |
| Q772 | Síndrome das costelas curtas                                                                              |
| Q773 | Condrodisplasia puntacta                                                                                  |
| Q774 | Acondroplasia                                                                                             |
| Q775 | Displasia diastrófica                                                                                     |
| Q776 | Displasia condroectodérmica                                                                               |
| Q777 | Displasia espondiloepifisária                                                                             |
| Q778 | Outras osteocondrodisplasias com anomalias do crescimento dos ossos longos e da coluna vertebral          |
| Q779 | Osteocondrodisplasia não especificada com anomalias do crescimento dos ossos longos e da coluna vertebral |
| Q780 | Osteogênese imperfeita                                                                                    |
| Q796 | Síndrome de ehlers-danlos                                                                                 |
| Q80  | Ictiose congênita                                                                                         |
| Q810 | Epidermólise bolhosa simples                                                                              |
| Q811 | Epidermólise bolhosa letal                                                                                |
| Q812 | Epidermólise bolhosa distrófica                                                                           |
| Q818 | Outras epidermólises bolhosas                                                                             |
| Q819 | Epidermólise bolhosa não especificada                                                                     |
| Q821 | Xeroderma pigmentoso                                                                                      |
| Q823 | Incontinentia pigmenti                                                                                    |
| Q824 | Displasia ectodérmica (anidrótica)                                                                        |
| Q850 | Neurofibromatose (não-maligna)                                                                            |
| Q851 | Esclerose tuberosa                                                                                        |
| Q858 | Outras facomatoses não classificadas em outra parte                                                       |
| Q859 | Facomatose não especificada                                                                               |
| Q870 | Síndromes com malformações congênitas afetando predominantemente o aspecto da face                        |

|                                                                                                                           |                                                          |                                 |                                  |                                   |                                                                                     |                       |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| <br><b>PREFEITURA DE<br/>SANTO ANDRÉ</b> | <b>PROTOCOLO DE REGULAÇÃO DO ACESSO<br/>AMBULATORIAL</b> |                                 |                                  |                                   |  |                       |
|                                                                                                                           | <b>DOENÇAS RARAS- ACONSELHAMENTO GENÉTICO</b>            |                                 |                                  |                                   |                                                                                     |                       |
| <b>Área</b><br>REGULAÇÃO AMBULATORIAL                                                                                     | <b>Código</b><br>PRREG- 007                              | <b>Elaboração</b><br>08/10/2025 | <b>Última Revisão</b><br>10/2025 | <b>Próxima Revisão</b><br>07/2027 | <b>Versão</b><br>003                                                                | <b>Página</b><br>5-10 |

|      |                                                                                              |
|------|----------------------------------------------------------------------------------------------|
| Q871 | Síndromes com malformações congênitas associadas predominantemente com nanismo               |
| Q872 | Síndromes com malformações congênitas afetando predominantemente os membros                  |
| Q873 | Síndromes com malformações congênitas com hipercrecimento precoce                            |
| Q875 | Outras síndromes com malformações congênitas com outras alterações do esqueleto              |
| Q878 | Outras síndromes com malformações congênitas especificadas, não classificadas em outra parte |
| Q926 | Cromossomos marcadores suplementares                                                         |
| Q960 | Cariótipo 45, X                                                                              |
| Q961 | Cariótipo 46, X ISO (XQ)                                                                     |
| Q962 | Cariótipo 46, X com cromossomo sexual anormal, salvo ISO (XQ)                                |
| Q963 | Mosaicismo cromossômico, 45, X/46, XX ou XY                                                  |
| Q964 | Mosaicismo cromossômico, 45, X/outra(s) linhagens celular(es) com cromossomo sexual anormal  |
| Q968 | Outras variantes da síndrome de turner                                                       |
| Q969 | Síndrome de turner não especificada                                                          |
| Q970 | Cariótipo 47, XXX                                                                            |
| Q971 | Mulher com mais de três cromossomos X                                                        |
| Q972 | Mosaicismo cromossômico, linhagens com diversos números de cromossomos X                     |
| Q973 | Mulher com cariótipo 46, XY                                                                  |
| Q978 | Outras anomalias especificadas dos cromossomos sexuais, fenótipo feminino                    |
| Q979 | Anomalias não especificadas dos cromossomos sexuais, fenótipo feminino                       |
| Q980 | Síndrome de Klinefelter, cariótipo 47, XXY                                                   |
| Q981 | Síndrome de Klinefelter, homem com mais de dois cromossomos X                                |
| Q982 | Síndrome de Klinefelter, homem com cariótipo 46, XX                                          |
| Q983 | Outro homem com cariótipo 46, XX                                                             |
| Q984 | Síndrome de Klinefelter não especificada                                                     |
| Q985 | Cariótipo 47, XYY                                                                            |
| Q986 | Homem com cromossomos sexuais de estrutura anormal                                           |
| Q987 | Homem com mosaicismo dos cromossomos sexuais                                                 |
| Q988 | Outras anomalias especificadas dos cromossomos sexuais, fenótipo masculino                   |
| Q989 | Anomalias não especificadas dos cromossomos sexuais, fenótipo masculino                      |
| Q990 | Quimera 46, XX/46, XY                                                                        |
| Q991 | Hermafrodite verdadeiro 46, XX                                                               |
| Q998 | Outras anomalias cromossômicas especificadas                                                 |
| Q999 | Anomalia cromossômica não especificada                                                       |

### 5.3 EIXO I: 2- DEFICIÊNCIA INTELECTUAL

| CID  | PATOLOGIA             |
|------|-----------------------|
| D821 | Síndrome de di George |

|                                                                                                                           |                                                          |                                 |                                  |                                   |                                                                                     |                       |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| <br><b>PREFEITURA DE<br/>SANTO ANDRÉ</b> | <b>PROTOCOLO DE REGULAÇÃO DO ACESSO<br/>AMBULATORIAL</b> |                                 |                                  |                                   |  |                       |
|                                                                                                                           | <b>DOENÇAS RARAS- ACONSELHAMENTO GENÉTICO</b>            |                                 |                                  |                                   |                                                                                     |                       |
| <b>Área</b><br>REGULAÇÃO AMBULATORIAL                                                                                     | <b>Código</b><br>PRREG- 007                              | <b>Elaboração</b><br>08/10/2025 | <b>Última Revisão</b><br>10/2025 | <b>Próxima Revisão</b><br>07/2027 | <b>Versão</b><br>003                                                                | <b>Página</b><br>6-10 |

|      |                                                                                                                       |
|------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| F700 | Retardo mental leve - menção de ausência de ou de comprometimento mínimo do comportamento                             |
| F701 | Retardo mental leve - comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou tratamento             |
| F708 | Retardo mental leve - outros comprometimentos do comportamento                                                        |
| F709 | Retardo mental leve - sem menção de comprometimento do comportamento                                                  |
| F710 | Retardo mental moderado - menção de ausência de ou de comprometimento mínimo do comportamento                         |
| F711 | Retardo mental moderado - comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou tratamento         |
| F718 | Retardo mental moderado - outros comprometimentos do comportamento                                                    |
| F719 | Retardo mental moderado - sem menção de comprometimento do comportamento                                              |
| F720 | Retardo mental grave - menção de ausência de ou de comprometimento mínimo do comportamento                            |
| F721 | Retardo mental grave - comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou tratamento            |
| F728 | Retardo mental grave - outros comprometimentos do comportamento                                                       |
| F729 | Retardo mental grave - sem menção de comprometimento do comportamento                                                 |
| F730 | Retardo mental profundo - menção de ausência de ou de comprometimento mínimo do comportamento                         |
| F731 | Retardo mental profundo - comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou tratamento         |
| F738 | Retardo mental profundo - outros comprometimentos do comportamento                                                    |
| F739 | Retardo mental profundo - sem menção de comprometimento do comportamento                                              |
| F780 | Outro retardo mental - menção de ausência de ou de comprometimento mínimo do comportamento                            |
| F781 | Outro retardo mental - comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou tratamento            |
| F788 | Outro retardo mental - outros comprometimentos do comportamento                                                       |
| F789 | Outro retardo mental - sem menção de comprometimento do comportamento                                                 |
| F790 | Retardo mental não especificado - menção de ausência de ou de comprometimento mínimo do comportamento                 |
| F791 | Retardo mental não especificado - comprometimento significativo do comportamento, requerendo vigilância ou tratamento |
| F798 | Retardo mental não especificado - outros comprometimentos do comportamento                                            |
| F799 | Retardo mental não especificado - sem menção de comprometimento do comportamento                                      |
| F842 | Síndrome de Rett                                                                                                      |
| Q870 | Síndromes com malformações congênitas afetando predominantemente o aspecto da face                                    |
| Q871 | Síndromes com malformações congênitas associadas predominantemente com nanismo                                        |
| Q872 | Síndromes com malformações congênitas afetando predominantemente os membros                                           |
| Q873 | Síndromes com malformações congênitas com hipercrecimento precoce                                                     |
| Q875 | Outras síndromes com malformações congênitas com outras alterações do esqueleto                                       |

|                                                                                                                          |                                                                   |                                 |                                  |                                   |                                                                                                            |                       |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| <br>PREFEITURA DE<br><b>SANTO ANDRÉ</b> | <b>PROTOCOLO DE REGULAÇÃO DO ACESSO<br/>         AMBULATORIAL</b> |                                 |                                  |                                   |  Sistema Único de Saúde |                       |
|                                                                                                                          | <b>DOENÇAS RARAS- ACONSELHAMENTO GENÉTICO</b>                     |                                 |                                  |                                   |                                                                                                            |                       |
| <b>Área</b><br>REGULAÇÃO AMBULATORIAL                                                                                    | <b>Código</b><br>PRREG- 007                                       | <b>Elaboração</b><br>08/10/2025 | <b>Última Revisão</b><br>10/2025 | <b>Próxima Revisão</b><br>07/2027 | <b>Versão</b><br>003                                                                                       | <b>Página</b><br>7-10 |

|      |                                                                                              |
|------|----------------------------------------------------------------------------------------------|
| Q878 | Outras síndromes com malformações congênitas especificadas, não classificadas em outra parte |
| Q910 | Trissomia 18, não-disjunção meiótica                                                         |
| Q914 | Trissomia 13, não-disjunção meiótica                                                         |
| Q922 | Trissomia parcial major                                                                      |
| Q923 | Trissomia parcial minor                                                                      |
| Q926 | Cromossomos marcadores suplementares                                                         |
| Q928 | Outras trissomias especificadas e trissomias parciais dos autossomos                         |
| Q929 | Trissomia e trissomia parcial não especificada dos autossomos                                |
| Q933 | Deleção do braço curto do cromossomo 4                                                       |
| Q934 | Deleção do braço curto do cromossomo 5                                                       |
| Q935 | Outras deleções parciais de cromossomo                                                       |
| Q939 | Deleções não especificadas dos autossomos                                                    |
| Q960 | Cariótipo 45, X                                                                              |
| Q961 | Cariótipo 46, X ISO (XQ)                                                                     |
| Q962 | Cariótipo 46, X com cromossomo sexual anormal, salvo ISO (XQ)                                |
| Q963 | Mosaicismo cromossômico, 45, X/46, XX ou XY                                                  |
| Q964 | Mosaicismo cromossômico, 45, X/outra(s) linhagens celular(es) com cromossomo sexual anormal  |
| Q968 | Outras variantes da síndrome de turner                                                       |
| Q969 | Síndrome de turner não especificada                                                          |
| Q990 | Quimera 46, XX/46, XY                                                                        |
| Q991 | Hermafrodite verdadeiro 46, XX                                                               |
| Q992 | Cromossomo X frágil                                                                          |
| Q998 | Outras anomalias cromossômicas especificadas                                                 |
| Q999 | Anomalia cromossômica não especificada                                                       |

#### 5.4 EIXO I: 3 - ERROS INATOS DE METABOLISMO

| CID  | PATOLOGIA                                                                     |
|------|-------------------------------------------------------------------------------|
| E161 | Outra hipoglicemia                                                            |
| E700 | Fenilcetonúria clássica                                                       |
| E701 | Outras hiperfenilalaninemias                                                  |
| E702 | Distúrbios do metabolismo da tirosina                                         |
| E703 | Albinismo                                                                     |
| E708 | Outros distúrbios do metabolismo de aminoácidos aromáticos                    |
| E709 | Distúrbio não especificado do metabolismo de aminoácidos aromáticos           |
| E710 | Doença da urina em xarope de açúcar (ou bordo) (maple-syrup urine disease)    |
| E711 | Outros distúrbios do metabolismo de aminoácidos de cadeia ramificada          |
| E712 | Distúrbio não especificado do metabolismo de aminoácidos de cadeia ramificada |
| E713 | Distúrbios do metabolismo de ácidos graxos                                    |

|                                                                                                                           |                                                          |                                 |                                  |                                   |                                                                                                                       |                       |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|
| <br><b>PREFEITURA DE<br/>SANTO ANDRÉ</b> | <b>PROTOCOLO DE REGULAÇÃO DO ACESSO<br/>AMBULATORIAL</b> |                                 |                                  |                                   |  <b>SUS</b> Sistema Único de Saúde |                       |
|                                                                                                                           | <b>DOENÇAS RARAS- ACONSELHAMENTO GENÉTICO</b>            |                                 |                                  |                                   |                                                                                                                       |                       |
| <b>Área</b><br>REGULAÇÃO AMBULATORIAL                                                                                     | <b>Código</b><br>PRREG- 007                              | <b>Elaboração</b><br>08/10/2025 | <b>Última Revisão</b><br>10/2025 | <b>Próxima Revisão</b><br>07/2027 | <b>Versão</b><br>003                                                                                                  | <b>Página</b><br>8-10 |

|      |                                                                   |
|------|-------------------------------------------------------------------|
| E720 | Distúrbios do transporte de aminoácidos                           |
| E721 | Distúrbios do metabolismo dos aminoácidos que contêm enxofre      |
| E722 | Distúrbios do metabolismo do ciclo da uréia                       |
| E723 | Distúrbios do metabolismo da lisina e da hidroxilisina            |
| E724 | Distúrbios do metabolismo da ornitina                             |
| E725 | Distúrbios do metabolismo da glicina                              |
| E728 | Outros distúrbios especificados do metabolismo dos aminoácidos    |
| E729 | Distúrbio não especificado do metabolismo dos aminoácidos         |
| E740 | Doença de depósito de glicogênio                                  |
| E741 | Distúrbios do metabolismo da frutose                              |
| E742 | Distúrbios do metabolismo da galactose                            |
| E743 | Outros distúrbios da absorção intestinal de carboidratos          |
| E744 | Distúrbios do metabolismo do piruvato e da gliconeogênese         |
| E748 | Outros distúrbios especificados do metabolismo de carboidratos    |
| E749 | Distúrbio não especificado do metabolismo de carboidratos         |
| E750 | Gangliosidose GM2                                                 |
| E751 | Outras gangliosidoses                                             |
| E752 | Outras esfingolipidoses                                           |
| E753 | Esfingolipidose não especificada                                  |
| E754 | Lipofuscinose neuronal ceróide                                    |
| E755 | Outros distúrbios do depósito de lípidos                          |
| E756 | Distúrbio não especificado do depósito de lípidos                 |
| E760 | Mucopolissacaridose do tipo I                                     |
| E761 | Mucopolissacaridose do tipo II                                    |
| E762 | Outras mucopolissacaridoses                                       |
| E763 | Mucopolissacaridose não especificada                              |
| E768 | Outros distúrbios do metabolismo do glicosaminoglicano            |
| E770 | Defeitos na modificação pós-translacional de enzimas lisossômicas |
| E771 | Defeitos na degradação das glicoproteínas                         |
| E778 | Outros distúrbios do metabolismo de glicoproteínas                |
| E779 | Distúrbio não especificado do metabolismo de glicoproteínas       |
| E800 | Porfíria hereditária eritropoética                                |
| E801 | Porfíria cutânea tardia                                           |
| E802 | Outras porfirias                                                  |
| E803 | Defeitos da catalase e da peroxidase                              |
| E804 | Síndrome de gilbert                                               |
| E805 | Síndrome da crigler-najjar                                        |
| E806 | Outros distúrbios do metabolismo da bilirrubina                   |
| E807 | Distúrbio não especificado do metabolismo da bilirrubina          |
| E830 | Distúrbios do metabolismo do cobre                                |

|                                                                                                                          |                                                                   |                          |                           |                            |                                                                                                            |                |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------|--------------------------|---------------------------|----------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------|
| <br>PREFEITURA DE<br><b>SANTO ANDRÉ</b> | <b>PROTOCOLO DE REGULAÇÃO DO ACESSO<br/>         AMBULATORIAL</b> |                          |                           |                            |  Sistema Único de Saúde |                |
|                                                                                                                          | DOENÇAS RARAS- ACONSELHAMENTO GENÉTICO                            |                          |                           |                            |                                                                                                            |                |
| Área<br>REGULAÇÃO AMBULATORIAL                                                                                           | Código<br>PRREG- 007                                              | Elaboração<br>08/10/2025 | Última Revisão<br>10/2025 | Próxima Revisão<br>07/2027 | Versão<br>003                                                                                              | Página<br>9-10 |

|      |                                                                                      |
|------|--------------------------------------------------------------------------------------|
| E831 | Doença do metabolismo do ferro                                                       |
| E832 | Distúrbios do metabolismo do zinco                                                   |
| E833 | Distúrbios do metabolismo do fósforo                                                 |
| E834 | Distúrbios do metabolismo do magnésio                                                |
| E835 | Distúrbios do metabolismo do cálcio                                                  |
| E838 | Outros distúrbios do metabolismo mineral                                             |
| E839 | Distúrbio não especificado do metabolismo mineral                                    |
| E840 | Fibrose cística com manifestações pulmonares                                         |
| E841 | Fibrose cística com manifestações intestinais                                        |
| E848 | Fibrose cística com outras manifestações                                             |
| E849 | Fibrose cística não especificada                                                     |
| E880 | Distúrbios do metabolismo das proteínas plasmáticas não classificados em outra parte |

## 6. CONTRARREFERÊNCIA:

Os pacientes serão contra referenciados para os municípios de origem nos casos relacionados abaixo:

- Para realização de exames, que se fizerem necessário para a investigação diagnóstica, com exceção dos exames genéticos, que serão realizados no Serviço de Referência em Doenças Raras;
- Para acompanhamento clínico na Atenção Básica;
- Após definição diagnóstica, para acompanhamento com demais especialidades médicas, se necessário;
- Para acompanhamento psiquiátrico;
- Para realização de reabilitação;

## 7. DOCUMENTOS DE REFERÊNCIA/ANEXOS

### 7.1 CRITÉRIO DE PRIORIDADE:

| CLASSIFICAÇÃO | INDICAÇÕES                                                                                  |
|---------------|---------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>P0</b>     | São situações clínicas graves e/ou que necessitam um agendamento <b>ELETIVO</b> prioritário |
| <b>P1</b>     | São situações clínicas sem gravidade que necessitam um agendamento eletivo.                 |

## 8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICA

- Ministério da Saúde. Portaria MS/GM nº 199, de 31 de janeiro de 2014: Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília: Ministério da Saúde; 2014.
- Ministério da Saúde Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas – Doenças Raras: PCDTs aprovados. <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/pcdt>
- Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Portaria nº 1.029, de 19 de outubro de 2021. Altera atributo de procedimentos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 27 out. 2021
- Tabela SIGTAP disponível em <http://sigtap.datasus.gov.br/tabela-unificada/app/sec/procedimento/exibir/0301010196>.

|                                                                                                                           |                                                          |                                 |                                  |                                   |                                                                                     |                        |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------|---------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|
| <br><b>PREFEITURA DE<br/>SANTO ANDRÉ</b> | <b>PROTOCOLO DE REGULAÇÃO DO ACESSO<br/>AMBULATORIAL</b> |                                 |                                  |                                   |  |                        |
|                                                                                                                           | <b>DOENÇAS RARAS- ACONSELHAMENTO GENÉTICO</b>            |                                 |                                  |                                   |                                                                                     |                        |
| <b>Área</b><br>REGULAÇÃO AMBULATORIAL                                                                                     | <b>Código</b><br>PRREG- 007                              | <b>Elaboração</b><br>08/10/2025 | <b>Última Revisão</b><br>10/2025 | <b>Próxima Revisão</b><br>07/2027 | <b>Versão</b><br>003                                                                | <b>Página</b><br>10-10 |

## 9. REVISÕES/ATUALIZAÇÕES

**Versão 1: 16/08/2018 -Emissão do documento**

**Versão 2- 17/08/2022 – Revisão conforme portaria 1.029/2021**

**Versão 3- 08/10/2025 – Atualização conforme portaria e TABELA SIGTAP**

## 10. HISTÓRICO DE APROVAÇÕES

| <b>Data da Elaboração</b> | <b>Área</b>                 | <b>Nome do Responsável</b> | <b>Cargo</b>        |
|---------------------------|-----------------------------|----------------------------|---------------------|
| 08/10/2025                | DGE- Regulação Ambulatorial | Bianca de Paiva            | Coordenadora Médica |

| <b>Data da Revisão</b> | <b>Área</b>                 | <b>Nome do Responsável</b> | <b>Cargo</b>         |
|------------------------|-----------------------------|----------------------------|----------------------|
| 08/10/2025             | DGE- Regulação Ambulatorial | Leila Maria Ribeiro        | Coordenadora Técnica |

| <b>Data da Aprovação</b> | <b>Área</b>         | <b>Nome do Responsável</b> | <b>Cargo</b>                |
|--------------------------|---------------------|----------------------------|-----------------------------|
| 09/10/2025               | Secretaria de Saúde | Edson Salvo Melo           | Secretário de Saúde         |
| 09/10/2025               | Secretaria de Saúde | Kelly Pico                 | Secretária Adjunto de Saúde |
| 09/10/2025               | DGE                 | Helmac Ferreira Damasceno  | Diretor de Departamento     |