

DUT genética

Anexo I da DIPRO IN 25 (referente à RN 211, Rol 2010)

- **35. ANÁLISE MOLECULAR DE DNA**
- 1. Cobertura obrigatória quando preenchido pelo menos um dos seguintes critérios:
 - a. na assistência/tratamento/aconselhamento das condições genéticas contempladas nas Diretrizes Clínicas publicadas pela DIPRO/ANS em Instrução Normativa específica, quando seguidos os parâmetros definidos nestas diretrizes;
 - b. na assistência/tratamento/aconselhamento das condições genéticas não contempladas nas Diretrizes Clínicas, quando o paciente apresentar sinais clínicos indicativos de doença atual ou história familiar, as demais possibilidades diagnósticas tiverem sido esgotadas, houver indicação de um geneticista clínico e o exame puder ser realizado em território nacional. Pág. 24.

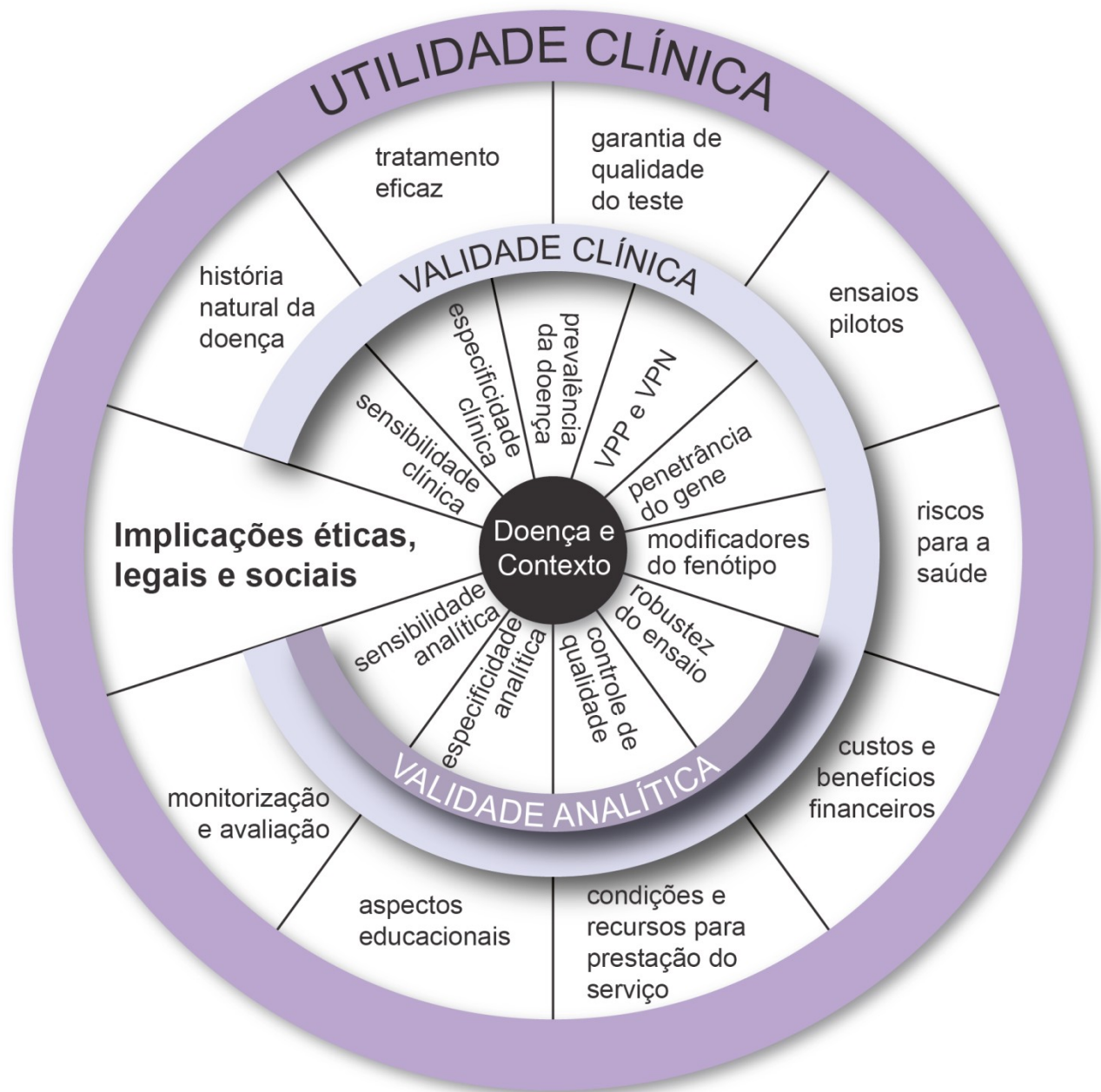
• **Rol Nº 262 – anexo I**

- **35. ANÁLISE MOLECULAR DE DNA**
- 1. Cobertura obrigatória quando preenchido pelo menos um dos seguintes critérios:
 - a. na assistência/tratamento/aconselhamento das condições genéticas contempladas nas Diretrizes Clínicas publicadas pela DIPRO/ANS em Instrução Normativa específica, quando seguidos os parâmetros definidos nestas diretrizes;
 - b. na assistência/tratamento/aconselhamento das condições genéticas não contempladas nas Diretrizes Clínicas, quando o paciente apresentar sinais clínicos indicativos de doença atual ou história familiar, as demais possibilidades diagnósticas tiverem sido esgotadas, houver indicação de um geneticista clínico e o exame puder ser realizado em território nacional;
 - c. análise de mutação do gene EGFR, K-RAS e HER-2: para a triagem de pacientes com indicação de uso de medicação em que a bula determine a análise de mutação dos genes para o início do tratamento, quando solicitados por oncologista.

- **BRASIL. ANS (2011c** (Planilha do EXCEL) consolidado_sugestes rol 2012_completo_revisado jorge 22.03.xlsx. 4ª. Reunião, em: Consolidado de sugestões para a nova versão do Rol de Procedimentos - revisado. Disponível em:
<<http://www.ans.gov.br/index.php/participacao-da-sociedade/camaras-e-grupos-tecnicos/513-grupo-tecnico-para-9o-revisao-do-rol-de-procedimentos-e-eventos-em-saude>>. Acesso em 01/06/2011

- Criado em 2003, o projeto EuroGentest é uma rede de excelência financiada
- pela União Européia, para promover a harmonização das normas e práticas sobre
- testes genéticos em toda Europa e para além dela. A sua unidade de Genética Clínica
- e Saúde Pública, que cuida de aspectos profissionais e públicos relacionados com os
- testes genéticos, tem usado, em colaboração com a Sociedade Alemã de Genética
- Humana, o modelo ACCE para avaliar a utilidade clínica dos testes genéticos, e tem
- vindo a desenvolver os *Clinical Utility Gene Cards* para várias doenças monogênicas,
- com definição de critérios específicos de indicação de testes genéticos, que são
- publicados no sítio do EuroGentest
- (<http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit3/geneCards.xhtml>), bem como
- numa seção especialmente criada no European Journal of Human Genetics (Rousseau
- et al., 2010).
- **Figura**
-

- **MELO, D.G.;SEQUEIROS, J. (2012). O desafio de incorporar testes genéticos na Atenção à Saúde no Brasil: uma proposta.** (comunicação pessoal). Apresentada em: XXXIV Congresso Brasileiro de Genética Médica, Porto Alegre, Brasil. Documento entregue ao Grupo de Trabalho pelo membro Dr. Francis Marçal Galera.





HARMONIZING GENETIC
TESTING ACROSS EUROPE

[Home](#)[Genetic Laboratories](#)[Health Professionals](#)[Patients, Public & Policy](#)[Participants](#)[About Us](#)

CLINICAL UTILITY GENE CARDS


Unit 2 of the EuroGentest2 initiative commissions the establishment as well as the annual update of the Clinical utility gene cards (CUGCs). CUGCs are disease-specific genetic testing. Clinical utility refers to the ability of a genetic test to significantly affect the clinical setting and patient outcome. CUGCs cover all elements relevant to application. Due to their clear and concise format, they enable quick guidance to all stakeholders, including clinicians, geneticists, referrers, service providers and payers.

Each CUGC is authored by an international expert team. Potential authors are identified based on their publication record and practical experience. Subsequent to publication in the European Journal of Human Genetics (EJHG). All published documents are freely available on the websites of the EJHG and EuroGentest.

Due to the underlying concept, the ACCE framework, the main components of the CUGCs are analytical validity, clinical validity, clinical utility and ethical, legal and social validity, clinical utility and cost-benefit issues: In some cases a test is performing superbly in the laboratory, but is not viable from the clinical or economical point of view. Their validity, but nevertheless have great impact on patient and family management. Therefore it is important that the requirements for a test are defined in the context. The laboratory genetic test is only one of the components of an overall evaluation.

The clinical and genetic community is invited to submit proposals to EuroGentest to cover a particular disease. Please contact eurogentest@mh-hannover.de.

Further information:

[Clinical validity and utility of genetic testing - the viewpoint of a clinical geneticist.](#) 

Javaher *et al.*, "EuroGentest: DNA-based testing for heritable disorders in Europe": www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18204250[□]

Schmidtke and Cassiman, "The EuroGentest Clinical Utility Gene Cards": www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2987427/?tool=pubmed[□]





















Pubmed search for CUGC's: www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed?term=EJHG%20clinical%20utility%20gene%20card[□]

CUGC disease list



Clinical Utility Gene Cards
 Status list, March 18 2013

Disease	Status	OMIM #	Release year
15q13.3 microdeletion syndrome	In progress	612001	
16p13.11 microdeletion syndrome	In progress		
1q21.1 microdeletion syndrome	In progress	612474	
3-M syndrome	Completed	273750, 612921	2011
3-methylcrotonylglycinuria	No author assigned	210200, 210210	
3-Methylglutaconic aciduria type 3	No author assigned	258501	
Aarskog-Scott syndrome (Faciogenital dysplasia)	Completed	305400	2011
Abetalipoproteinemia	Completed	200100	2012
Acatalasemia	No author assigned	614097	
Aceruloplasminemia	No author assigned	604290	
Achondrogenesis	No author assigned	200600, 200610	

	Angelman-Syndrome (UBE3A)	Indication criteria-AS 	
EJHG	Axenfeld-Rieger syndrome	Download 	2010 Oct 13
EJHG	Bardet-Biedl syndrome	Download 	2010 Dec 8
EJHG	BEST1-related dystrophies (Bestrophinopathies)	Download 	2012 Jan 11
EJHG	Biotinidase deficiency	Download 	2012 Feb 29
EJHG	Blue cone monochromatism	Download 	2011 Jun
EJHG	Campomelic dysplasia	Download 	2012 Oct 10
EJHG	Central core disease	Download 	2011 Oct 12
EJHG	Centronuclear and myotubular myopathies	Download 	2012 May 23
EJHG	CHARGE syndrome	Download 	2011 Mar 16
	Complete Androgen insensitivity (CAIS) (AR)	Indication criteria-CAIS 	
	Cranio-fronto-nasal syndrome (CFNS) (EFNB1)	Indication criteria-CFNS 	
EJHG	Cystinuria	Download 	2011 Aug 24
EJHG	Deletion 22q13 syndrome	Download 	2010 Dec 8
EJHG	Diamond Blackfan anemia	Download 	2011 May
EJHG	Diamond Blackfan anemia - update 2013 NEW	Download 	2013 Mar 6
EJHG	DiGeorge syndrome, Velocardio-facial syndrome 2, Shprintzen syndrome (22q11.2, TBX1 ; 10p13-p14)	Download 	2010 Sep
EJHG	Dilated cardiomyopathy (CMD)	Download 	2012 Dec 19
	Duchenne muscular dystrophy (DMD) (Dystrophin)	Indication criteria-DMD 	
EJHG	Dyskeratosis congenita	Download 	2011 May 25

		present	absent
test	pos.	A	B
	neg.	C	D

B: false positives D: true negatives

sensitivity: $A/(A+C)$
 specificity: $D/(D+B)$
 pos. predict. value: $A/(A+B)$
 neg. predict. value: $D/(C+D)$

3.1 Analytical Sensitivity

(proportion of positive tests if the genotype is present)
(Information relates to the kind of analysed mutation)
 Multiplex-PCR (for exon deletions only) = 0.98
 MLPA (for exon deletions and duplications) = 0.99
 Direct sequencing of coding and splice regions (point mutations) = 0.97 [ref. 2]

3.2 Analytical Specificity

(proportion of negative tests if the genotype is not present)
(Information relates to the kind of analysed mutation)
 multiplex PCR = 0.99
 MLPA = 0.99
 Sequencing = 0.97

3.3 Clinical Sensitivity

(proportion of positive tests if the disease is present)
 The clinical sensitivity can be dependent on variable factors such as age or family history. In such cases a general statement should be given, even if a quantification can only be made case by case.
(Information relates to all potentially pathogenic mutations)
 With stepwise diagnostics as described in 2.6 and considering the analytical sensitivities given in 3.1, the following values - depending on method - are obtained:
 Multiplex PCR (for exon deletions only) = 0.64
 MLPA (for exon deletions and duplications) = 0.71
 In cases where no exon deletion or duplication was found: Direct sequencing of coding and splice regions (point mutations) = 0.20.

3.4 Clinical Specificity

(proportion of negative tests if the disease is not present)
 The clinical specificity can be dependent on variable factors such as age or family history. In such cases a general statement should be given, even if a quantification can only be made case by case.
(Information relates to the kind of analysed mutation)

ALÍNEA A360

Acrescentar ao texto do procedimento já existente no Rol, denominado ANÁLISE MOLECULAR DE DNA, o texto "TODAS AS TÉCNICAS DESCRITAS NA CBHOM". Alternativamente, desmembrar este procedimento do ROL em 21 PROCEDIMENTOS que já contam na CBHPM (40503143, 40503011, 40503020, 40503160, 40503046, 40503054, 40503151, 40503224, 40503208, 40503232, 40503070, 40503089, 40503127, 40503100, 40503119, 40503178, 40503194, 40503216, 40503186, 40503135 e 40501132)

Fonte: ANS (2011)

Procedimentos da CBHPM 2012 que não estão relacionados com ROL 262

Código CBHPM 2012	Desc_Procedimento
10101020	Em domicílio
10105050	Transporte extra-hospitalar aéreo ou aquático de pacientes graves, 1ª hora - a partir do deslocamento do médico
10105069	Transporte extra-hospitalar aéreo ou aquático de pacientes graves, por hora adicional
10106111	Exame de aptidão física e mental para concessão de benefícios fiscais conferidos pela Secretaria da Receita Federal e da Fazenda Estadual, a que faz parte de veículo de mobilidade reduzida, com necessidade de adaptação veicular
10106120	Exame de aptidão física e mental para ratificação, quando a condição física e mental assim o requerer, dos exames realizados pelo órgão previdenciário para a liberação para a condução de veículo automotor
10106065	Exame de aptidão física e mental, ou em portadores de mobilidade reduzida, para fins de inscrição ou renovação de CNH (Carteira Nacional de Habilitação)
10106073	Junta Médica (três ou mais profissionais) - destina-se ao esclarecimento diagnóstico ou decisão de conduta em caso de difícil solução - por profissional
10106138	Prova de direção veicular em banca especial - Avaliação Clínica durante a prova prática de direção veicular procedida por dois médicos simultaneamente
20101112	Avaliação da composição corporal por pesagem hidrostática
20101120	Controle anti-doping (por período de 2 horas) - durante competições
20101139	Controle anti-doping (por período de 2 horas) - fora de competições
20101155	Prestação de serviços em delegações ou competições esportivas
20102062	Monitor de eventos sintomáticos por 15 a 30 dias (LOOPER)
20103115	Atividade reflexa ou aplicação de técnica cinesioterápica específica
20103123	Atividades em escola de postura (máximo de 10 pessoas) - por sessão
20103336	Manipulação vertebral
20103549	Procedimentos mesoterápicos (por região anatômica)
20103557	Procedimentos mesoterápicos com calcitonina (qualquer segmento)
20103581	Programa de exercício supervisionado com obtenção de eletrocardiograma e/ou saturação de O2 - sessão coletiva
20103573	Programa de exercício supervisionado com obtenção de eletrocardiograma e/ou saturação de O2 - sessão individual
20103603	Programa de exercício supervisionado sem obtenção de eletrocardiograma e/ou saturação de O2 - sessão coletiva
20103590	Programa de exercício supervisionado sem obtenção de eletrocardiograma e/ou saturação de O2 - sessão individual
20104413	Estimulação magnética transcraniana superficial (repetida) - EMT
20104170	Sessão de eletroconvulsoterapia (em sala com oxímetro de pulso, monitor de ECG, EEG), sob anestesia
20105010	Perícia forense, por psiquiatra forense
20105029	Perícia psiquiátrica administrativa
20201079	Transplante duplo rim-pâncreas - acompanhamento clínico (pós-operatório até 15 dias)
30101026	Alopecia parcial - exérese e sutura
30101034	Alopecia parcial - rotação de retalho
30101042	Alopecia parcial - rotação múltipla de retalhos
30101190	Correção de lipodistrofia braquial, axilar ou trocânteria de membros superiores e inferiores

40403262	NAT/HCV por componente hemoterápico
40403270	NAT/HCV por unidade de sangue total
40403289	NAT/HIV por componente hemoterápico
40403297	NAT/HIV por unidade de sangue total
40404110	PCR em tempo real para diagnóstico de adenovírus
40404153	PCR em tempo real para os vírus parainfluenza e influenza (cada)
40404161	PCR em tempo real para vírus respiratório sincicial
40403840	Transaminase pirúvica - TGP ou ALT por componente hemoterápico
40403858	Transaminase pirúvica - TGP ou ALT por unidade de sangue total
40501221	Cariótipo de sangue (técnicas com bandas) - Análise de 50 células para detecção de mosaicismos
40501140	Diagnóstico genético pré-implantação por fish, por sonda
40501167	Fish pré-natal, por sonda
40502180	Dosagem quantitativa de ácidos graxos de cadeia muito longa para o diagnóstico de EIM
40502236	Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos para o diagnóstico de erros inatos do metabolismo (perfil de ácidos orgânicos numa amostra)
40502171	Dosagem quantitativa de carnitina e perfil de acilcarnitina, para o diagnóstico de erros inatos do metabolismo
40502198	Dosagem quantitativa de metabólitos por cromatografia / espectrometria de massa (CG/MS ou HPLC/MS) para o diagnóstico de EIM
40502201	Dosagem quantitativa de metabólitos por espectrometria de massa ou espectrometria de massa em TANDEM (MS OU MS/MS) para o diagnóstico
40502228	Rastreamento neonatal para o diagnóstico de EIM e outras doenças
40502210	Terapia de reposição enzimática por infusão endovenosa, por procedimento
40503143	Amplificação do material genético (por PCR, PCR em tempo Real, LCR, RT-PCR ou outras técnicas), por primer utilizado, por amostra
40503160	Análise de DNA pela técnica de Southern Blot, por sonda utilizada, por amostra
40503151	Análise de DNA por MLPA, por sonda de DNA utilizada, por amostra
40503224	Análise de expressão gênica por locus, por amostra, por CGH array, SNP array ou outras técnicas
40503208	Coloração de gel e Fotodocumentação da análise molecular, por amostra
40503232	Detecção pré-natal ou pós-natal de alterações cromossômicas submicroscópicas reconhecidamente causadoras de síndrome de genes contíguos, por técnica, por locus, por amostra
40503070	Diagnóstico genético pré-implantação por DNA, por sonda de FISH ou por primer de PCR, por amostra
40503089	Extração de DNA (osso), por amostra
40503127	Extração, purificação e quantificação de ácido nucléico de qualquer tipo de amostra biológica, por amostra
40503216	Interpretação e elaboração do laudo da análise genética, por amostra
40503119	Processamento de qualquer tipo de amostra biológica para estabilização do ácido nucléico, por amostra
40503178	Produção de DOT/SLOT-BLOT, por BLOT, por amostra

\\intrans\intrans\GGCOS\controlejobs\mdb\arquivos\2013\0190\arquivos recebidos\Procedimentos da CBHPM que não constam no Rol 262_site.xls

Procedimentos da CBHPM 2012 que não estão relacionados com ROL 262

Código	
--------	--



A agência reguladora de
planos de saúde do Brasil

[Principal](#) | [Acesso à Informação](#) | [A ANS](#) | [Planos de Saúde e Operadoras](#) | [Legislação](#) | [Participação da Sociedade](#)

Você está em: [Planos de Saúde e Operadoras](#) > [Espaço do Consumidor](#) > [O que o seu plano deve cobrir](#)

Contratação e Troca de
Plano

Informações e Avaliações
de Operadoras

Espaço do Consumidor

- [O que o seu plano deve cobrir](#)
- [Reajustes de preços de planos de saúde](#)
- [Central de Atendimento ao Consumidor](#)
- [Formulário de Resposta](#)

Espaço da Operadora

O que seu plano de saúde deve cobrir?

Fique atento para o que seu plano deve cobrir, em que estabelecimentos, durante que período e em quais localidades do Brasil.

Consultas, exames e tratamentos

A ANS define uma lista de consultas, exames e tratamentos, denominada Rol de Procedimentos e Serviços de Saúde, que os planos de saúde são obrigados a oferecer, conforme cada tipo de plano de saúde: ambulatorial, hospitalar com ou sem obstetrícia, referência ou odontológico. Essa lista é válida para os planos contratados a partir de 02 de janeiro de 1999, os chamados *planos novos*. É válida também para os planos contratados antes dessa data, mas somente para aqueles que foram adaptados à Lei dos Planos de Saúde. Antes de verificar se você tem direito a um procedimento, não deixe de checar qual o tipo de plano que você tem.



Consultar se o procedimento faz
parte da cobertura mínima
obrigatória

[Confira mais informações sobre a cobertura mínima obrigatória em vigor.](#)



A agência reguladora de planos de saúde do Brasil

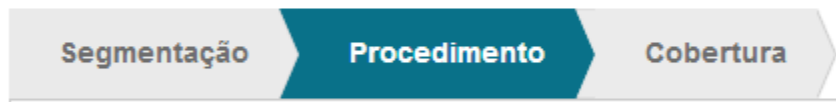
busca no sítio da ANS

Você está em: Planos de Saúde e Operadoras > Espaço do Consumidor

- Contratação e Troca de Plano
- Informações e Avaliações de Operadoras
- Espaço do Consumidor**
 - O que o seu plano deve cobrir
 - Reajustes de preços de planos de saúde
 - Central de Atendimento ao Consumidor
 - Formulário de Resposta
- Espaço da Operadora

Verificar cobertura de plano

Cheque aqui se um determinado procedimento faz parte da cobertura mínima que seu plano de saúde deve a cobrir.



Confira se o procedimento é coberto pelo seu plano:

Escreva abaixo o nome do procedimento que você quer verificar se está incluído no seu plano de saúde.

Nome do procedimento:

Selecione um dos resultados abaixo e clique em continuar

ROL*	TUSS**	OUTROS SINÔNIMOS
Sua busca não retornou resultados. Favor verificar plurais e singulares, ou diminua a quantidade de palavras no filtro.		

*Rol de Procedimentos e Eventos em Saúde: é a lista dos procedimentos, exames e tratamentos com cobertura obrigatória nos planos de saúde, conforme a segmentação assistencial do plano.

**Terminologia Unificada da Saúde Suplementar: tabela com os nomes e descrições de procedimentos de saúde com a nomenclatura estabelecido por planos de saúde, hospitais, profissionais de saúde e a ANS.