



PREFEITURA MUNICIPAL DE VARGINHA
SECRETARIA MUNICIPAL DE GOVERNO
Rua Júlio Paulo Marcellini, nº 50 - Vila Paiva - Varginha-MG - CEP: 37018-050
Fones: (35) 3690-3692 - (35) 3690-2042

Ofício nº: 199/2025

Varginha, 16 de junho de 2025.

À Câmara Municipal de Varginha - MG,

Assunto: Resposta à indicação nº 185/2025



Senhor Presidente,

Em atenção à indicação nº185/2025 de autoria do nobre vereador Alexandre José Prado Campos e Silva, após informações recebidas da Secretaria Municipal de Saúde, informamos o que se segue:

Atenciosamente,

CARLOS HONÓRIO OTTONI JÚNIOR
Secretário Municipal de Governo

MEMORANDO/SEMUS/DRCAA/Nº 114-2025

Varginha(MG), 05 DE MAIO de 2025.

De: Secretaria Municipal de Saúde - SEMUS

Para: Secretaria Municipal de Governo

Sr. Carlos Honório Ottoni Junior

Assunto: Indicação 185-2025 – Processo 7090/2025 - Vereador Alexandre Prado

Realização de estudos técnicos e financeiros – síndromes genéticas

Senhor Secretário,

Em atenção à indicação acima referenciada segue resposta/esclarecimento formulado pela médica do setor de Regulação, Dra. Fernanda Gomes Torres.

À disposição para outros esclarecimentos que se fizerem necessários, subscrevemos.

Atenciosamente,

gov.br

Documento assinado digitalmente
AGUEDA DE OLIVEIRA SARAIVA
Data: 05/05/2025 10:05:50-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Águeda de Oliveira Saraiva

Diretora de Regulação, Controle, Avaliação e Auditoria

Varginha, 05 de maio de 2025

DE: Departamento de Regulação, Controle, Avaliação e Auditoria (DRCAA)

PARA: Câmara Municipal de Varginha

C/C: Sr. Secretário Municipal de Saúde, Dr. Adrian Nogueira Bueno

Ref.: Resposta a Indicação Nº 185/2025

Prezado Sr. Alexandre Prado,

De início, nossos cordiais cumprimentos.

O objetivo do presente parecer é prestar esclarecimentos acerca da indicação na qual pleiteia-se verificar a inclusão do teste de metilação nos exames disponibilizados na rede hospitalar municipal, com foco no diagnóstico de síndromes genéticas e tumores de difícil caracterização.

Uma doença rara é uma condição de saúde que afeta um pequeno número de pessoas em comparação com outras doenças prevalentes na população geral. Segundo a definição dada pela Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, são consideradas doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos.

A Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS), define as diretrizes para essa atenção e estabelece incentivos financeiros de custeio.

As Doenças Raras foram classificadas em sua natureza como: de origem genética e de origem não genética. Desta forma, foram elencados dois eixos de DR, sendo o primeiro composto por DR de origem genética: 1-Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, 2-Deficiência Intelectual, 3-Erros inatos do Metabolismo; e o segundo formado por DR de origem não genética.

O eixo das anomalias congênitas inclui toda a anomalia funcional ou estrutural do desenvolvimento do feto, decorrente de fator originado antes do nascimento, seja genético, ambiental ou desconhecido, mesmo quando os defeitos não forem aparentes no recém-nascido e só se manifeste mais tarde (OPAS, 1984).

Para o eixo II - Doenças Raras de Natureza não Genética - foram propostos os seguintes grupos de causas: 1- Infeciosas, 2- Inflamatórias, 3- Autoimunes, e 4 – Outras Doenças Raras de origem não Genética.

A Lei nº14.154, de 26 de maio de 2021, aperfeiçoa o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho.

No Estado de Minas Gerais, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) - Teste do Pezinho, realiza o rastreio de 60 doenças:

- Hipotireoidismo congênito
- Fenilcetonúria
- Doença falciforme
- Fibrose cística
- Deficiência de biotinidase
- Hiperplasia adrenal congênita
- Toxoplasmose congênita
- Atrofia Muscular Espinhal (AME)
- Imunodeficiência Combinada Grave (SCID)
- Agamaglobulinemia (AGAMA)
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia muito longa (VLCADD)
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia longa (LCADD)
- Deficiência de proteína trifuncional – DPTC

- Deficiência primária de carnitina – DPC
- Deficiência de acil-CoA desidrogenase de cadeia média (MCADD)
- Acidemia metilmalônica (metilmalonil-CoA mutase)
- Acidemia metilmalônica (dist. cobalanina)
- Deficiência congênita de vitamina B12 por carencia materna
- Acidemia propiônica
- Acidemia isovalérica
- Acidúria glutárica tipo 1
- Def.3-Metilcrotonil Coa Carboxilase
- Acidúria 3-OH-3-Metilglutárica (Def.HMG CoA-liase)
- Deficiência de beta-cetiolase
- Deficiência Holocarboxilase sintetase
- Leucinose (MSUD)
- Homocistinúria clássica
- Hipermetioninemia
- Hiperglicinemia não cetótica
- Síndrome HHH (hiperornitinemia-hiperamonemia-homocitrulinúria)
- Hiperfenilalaninemia por deficiência de BH4 (Biopterina)
- Acidúria argininossuccínica



- Argininemia
- Citrulinemia tipo 1
- Deficiência de ornitina transcarbamilase (OTC)
- Galactosemia clássica
- Deficiência de galactoquinase (GALK)
- Deficiência de uridil-difosfato-galactose-4-epimerase (GALE)
- Deficiência de galactose mutarotase (GALM)
- Outras condições de deficiências ligadas aos linfócitos T
- Deficiência de carnitina palmitoiltransferase tipo I (CPTI)
- Deficiência de carnitina palmitoiltransferase tipo II (CPTII)
- Acidemia glutárica tipo II ou deficiência de múltiplas carboxilares (MADD)
- Adrenoleucodistrofia ligada ao X
- Mucopolissacaridose tipo I
- Mucopolisacaridose tipo II – Síndrome de Hunter
- Doença de Pompe – Glicogenose tipo II
- Doença de Fabry (ligada ao X) – Deficiência de alfa-galactosidase A
- Doença de Krabbe
- Doença de Niemann-Pick A
- Doença de Niemann-Pick B

- Doença de Gaucher

O Ministério da Saúde definiu as **condições essenciais** para inclusão de doenças no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) - Teste do Pezinho:

- Capacidade de expansão dos métodos de diagnóstico para todos os recém-nascidos brasileiros;
- Atender aos princípios de equidade e universalidade do SUS;
- Atenção integral aos recém-nascidos e acompanhamento dos diagnosticados atendendo o princípio da integralidade da atenção do SUS;
- A existência de Protocolos Clínicos de Diretrizes Terapêuticas- PCDT, de cada doença proposta, publicados pelo Ministério da Saúde;
- Tratamento disponível na Assistência Farmacêutica do SUS.

A Síndrome de Prader-Willi (SPW) tem origem em um distúrbio genético, não hereditário, resultante da ausência ou não expressão de genes no cromossomo 15. Ocorre em 1:15 mil a 1:30 mil nascimentos vivos, em ambos os sexos e em todas as etnias.

O diagnóstico é realizado a partir da apresentação de características clínicas da síndrome e o exame de análise de metilação do DNA confirma o diagnóstico.

Hoje no SUS já existe disponível o exame 02.02.10.008-1 - IDENTIFICAÇÃO DE MUTAÇÃO/REARRANJOS POR PCR, PCR SENSÍVEL A METILAÇÃO, QPCR E QPCR SENSÍVEL A METILAÇÃO, que pertence ao grupo de financiamento de doenças raras incorporado e que consiste na extração de DNA, seguida da amplificação da sequência de DNA de interesse por primers específicos, através da ação da enzima DNA polimerase, com visualização em gel após eletroforese (PCR clássico), ou diretamente pela dinâmica da reação de PCR (QPCR), podendo ser antecedida por tratamentos prévios que permitam verificação do estado de metilação (PCR sensível a metilação e QPCR sensível a metilação).

Qualquer outro exame que não se encontre incorporado à tabela SIGTAP – Sistema de Gerenciamento da Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS, apenas o

Ministério da Saúde detém competência para a incorporação, exclusão ou alteração de novos medicamentos, produtos, procedimentos, bem como constituição ou a alteração de protocolo clínico ou de diretriz terapêutica.

No estado de Minas Gerais, o CNES dispõe das seguintes instituições cadastradas como Serviço Especializado de atenção a pessoas com Doenças Raras:

Ministério da Saúde

CNESNet
Secretaria de Atenção à Saúde

DATASUS

Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde

Home Institucional Serviços Relatórios Consultas

Indicadores - Serviços Especializados

Estado: MINAS GERAIS
Município: TODOS
Tipo de Serviço:
Serviço Especializado: ATENÇÃO A PESSOAS COM DOENÇAS RARAS
Classificação:

Existem 11 registros na tabela - Mostrando página 1 de 1

CNES	Estabelecimento	CNPJ	CNPJ Mantenedora	Município
2153435	CENTRO DE ESPECIALIDADES MULTIPROFISSIONAIS DR GE GEM		18301002000166	BOM DESPACHO
2629129	CENTRO ESTADUAL DE ATENÇÃO ESPECIALIZADA		18017442000106	BRASILIA DE MINAS
0027049	HOSP DAS CLINICAS DA UNIV FED DE MINAS GERAIS EBERN	15126437001349		BELO HORIZONTE
2208595	HOSPITAL DE CLINICAS DA UFTM	25437484000242	25437484000163	UBERABA
0026948	HOSPITAL INFANTE JOAO PAULO II	19845629001505	19845629000100	BELO HORIZONTE
0027012	HOSPITAL JULIA KLUBITSCHKE	19845629002820	19845629000100	BELO HORIZONTE
3143674	HOSPITAL PROFESSOR BASILIO MOEMA	09265293000158		MOEMA
2096454	HOSPITAL SAO SEBASTIAO	25945402000134		VICOÇA
2171966	HOSPITAL UNIVERSITARIO ALZIRA VELANO	17878554001241		ALFENAS
2218798	HOSPITAL UNIVERSITARIO DA UFPA		21197755000169	JUIZ DE FORA
4217042	UNIDADE DE PRONTO ATENDIMENTO INDUSTRIAL UPA		18713508000131	CONTAGEM

A Portaria GM/MS nº 199 de 30/01/2014 institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio, cujo objetivo é reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos.

As competências da Secretaria Municipal de Saúde estão bem estabelecidas no Artigo 11 da referida portaria:

Art. 11. Compete às Secretarias Municipais de Saúde:

- I - pactuar regionalmente, por intermédio do Colegiado Intergestores Regional (CIR) e da Comissão Intergestores Bipartite (CIB) todas as ações e os serviços necessários para a atenção integral das pessoas com doenças raras;*
- II - planejar e programar as ações e os serviços de doenças raras, assim como o cuidado das pessoas com doenças raras, considerando-se sua base territorial e as necessidades de saúde locais;*
- III - organizar as ações e serviços de atenção para doenças raras, assim como o cuidado das pessoas com doenças raras, considerando-se os serviços disponíveis no Município;*
- IV - planejar e programar as ações e os serviços necessários para atender a população e operacionalizar a contratualização dos serviços, quando não existir capacidade própria;*
- V - planejar e programar as ações e os serviços necessários para atender a população de acordo com a contratualização dos serviços, quando de gestão municipal;*
- VI - realizar regulação visando à garantia do atendimento local, regional, estadual ou nacional às pessoas com doenças raras, de acordo com as necessidades de saúde;*
- VII - realizar a regulação entre os componentes da rede de atenção à saúde, com definição de fluxos de atendimento à saúde para fins de controle do acesso e da garantia de equidade, promovendo a otimização de recursos segundo a complexidade e a densidade tecnológica necessárias à atenção à pessoa com doenças raras, com sustentabilidade do sistema público de saúde;*
- VIII - realizar a articulação interfederativa para pactuação de ações e de serviços em âmbito regional ou inter-regional para garantia da equidade e da integralidade do cuidado;*
- IX - implantar o acolhimento e a humanização da atenção de acordo com a Política Nacional de Humanização (PNH);*
- X - analisar os dados municipais relativos às ações de prevenção e às ações de serviços prestados às pessoas com doenças raras, produzidos pelos sistemas de informação vigentes e utilizá-los de forma a aperfeiçoar o planejamento das ações locais e a qualificar a atenção das pessoas com doenças raras;*
- XI - definir os estabelecimentos de saúde de natureza pública, sob sua gestão, que ofertam ações de promoção e prevenção e que prestam o cuidado às pessoas com doenças raras, em conformidade com a legislação vigente;*
- XII - efetuar e manter atualizado os dados dos profissionais e de serviços de saúde que estão sob gestão municipal, públicos e privados, que prestam serviço ao SUS no Sistema do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (SCNES); e*
- XIII - programar ações de qualificação para profissionais e trabalhadores de saúde para o desenvolvimento de competências e de habilidades relacionadas às ações de prevenção e de controle das doenças raras.*

Conforme já demonstrado anteriormente com os dados do CNEs, o Município de Varginha não dispõe de Serviço Especializado habilitado de atenção a pessoas com Doenças Raras.

A CONITEC, através do Ministério da Saúde, publicou em 2014 as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS.

A Atenção Básica, por meio das Unidades Básicas de Saúde, Equipes de Saúde da Família, Equipes de Atenção Básica tradicionais e/ou parametrizadas e do Núcleo de Saúde da Família (NASF), é uma das portas de entrada do indivíduo com necessidade de cuidado em Doenças Raras e sua família. Ela se presta, em especial, à orientação para a prevenção de anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo, doenças raras não genéticas e também ao reconhecimento do indivíduo com necessidade de atendimento em doenças raras.

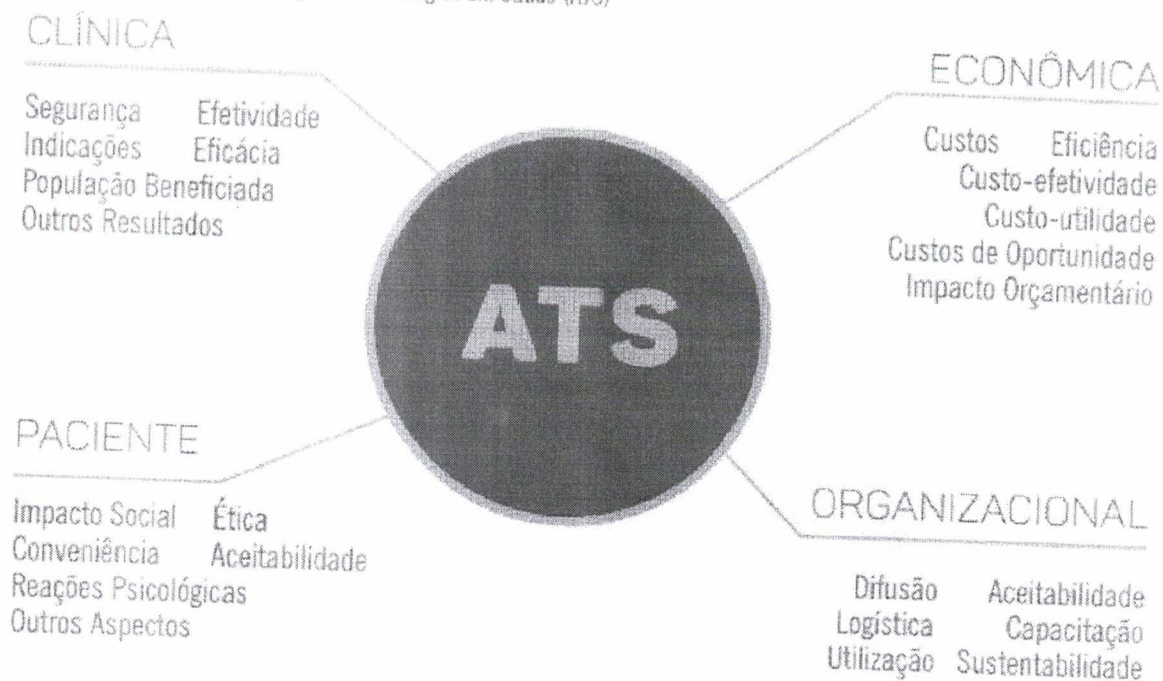
A Atenção Básica deverá ainda encaminhar para Serviço de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em Doenças Raras os indivíduos e famílias com suspeita de doenças genéticas, incluindo anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo e doenças raras não genéticas, ou com risco de desenvolvê-las, conforme definido neste documento, bem como nos casos a seguir para avaliação de necessidade de Aconselhamento Genético.

Compete à atenção especializada realizar ações e serviços de diagnóstico, habilitação/reabilitação e tratamento específico, de acordo com a necessidade complementar de todas as especialidades.

Assim, embora nobre a solicitação, verifica-se que já existe no âmbito do SUS uma política pública definida para a abordagem das doenças raras, assim como bem delimitadas as competências de cada ente federativo e um exame incorporado para o diagnóstico.

A Avaliação de Tecnologias em Saúde (ATS) é um processo multidisciplinar que resume informações sobre as questões clínicas, sociais, econômicas éticas e organizacionais relacionadas ao uso da tecnologia em saúde de uma maneira robusta, imparcial, transparente e sistemática, que segue métodos adequados para a tomada de decisão.

Aspectos da Avaliação de Tecnologias em Saúde (ATS)



No Brasil, através da Lei nº 12.401, a ATS foi institucionalizada como critério indispensável para a tomada de decisão sobre a incorporação de tecnologias em saúde no SUS e é usada para subsidiar a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC) nas suas recomendações referentes às solicitações de incorporação de tecnologias no sistema público de saúde.

A solicitação de avaliação de tecnologias pode ser feita por qualquer instituição ou pessoa física, no entanto, segundo a legislação, o demandante deve apresentar à CONITEC os estudos de eficácia, segurança, avaliação econômica e de impacto orçamentário para que seja possível avaliar a incorporação de uma nova tecnologia no SUS.

Figura 3 – Fluxo de incorporação de tecnologias no Brasil



Diante do exposto, caso seja de interesse demandar junto à CONITEC a incorporação de qualquer outro procedimento, esta Secretaria Municipal de Saúde sugere que seja elaborado pela Câmara Municipal de Varginha os estudos de eficácia, segurança, avaliação econômica e de impacto orçamentário.

Estamos à disposição para esclarecimentos complementares por ventura necessários.

Atenciosamente,

Documento assinado digitalmente
gov.br FERNANDA GOMES TORRES
Data: 05/05/2025 08:49:51 -0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Dra. Fernanda Gomes Torres
Medicina Legal e Perícia Médica
CRMMG 42790 – RQE nº46921