



PROTOCOLO ADMINISTRATIVO DO AMBULATÓRIO DE GENÉTICA
PRA AMBGEN 006 – PROTOCOLO DE ENCAMINHAMENTO DE OUTRAS* DOENÇAS GENÉTICAS
(CASOS FORA DOS PROTOCOLOS ESPECÍFICOS)



PRA AMBGEN 006 - PÁG - 1 / 7 - EMISSÃO: 19/01/2026 PRÓXIMA REVISÃO: 19/01/2028

1. INTRODUÇÃO

As doenças genéticas raras constituem um grupo amplo e heterogêneo de condições, em sua maioria de curso crônico, progressivo ou recorrente, com impacto clínico significativo e potenciais repercussões familiares e reprodutivas. Estima-se que existam milhares de doenças raras, predominantemente de origem genética, muitas delas com apresentações clínicas inespecíficas ou multissistêmicas, o que dificulta o diagnóstico etiológico. Embora os avanços da Genética Médica, especialmente com o uso de testes genômicos de alta complexidade, tenham ampliado a capacidade diagnóstica, a avaliação genética deve ser indicada de forma criteriosa, após investigação clínica inicial adequada e exclusão razoável de causas adquiridas, conforme recomendado por diretrizes e consensos internacionais.

Em instituições que dispõem de protocolos específicos para grupos bem definidos de doenças genéticas, permanece a necessidade de um fluxo excepcional para casos complexos que não se enquadram nos protocolos existentes, mas que apresentam forte suspeita de etiologia genética.

A definição de critérios rigorosos para o encaminhamento ao serviço de Genética Médica é essencial para garantir acesso aos pacientes com real indicação de avaliação especializada, promover o uso racional de recursos diagnósticos e qualificar a tomada de decisão clínica. Este protocolo tem como finalidade organizar esse fluxo, assegurando padronização, integração entre especialidades e maior efetividade na assistência aos pacientes e suas famílias.

1.1. Escopo e protocolos já contemplados

Este protocolo se aplica **exclusivamente** a pacientes que NÃO se enquadram nos seguintes protocolos institucionais já existentes:

- Doenças Neuromusculares;
- Transtorno do Espectro Autista (TEA) / Deficiência Intelectual (DI);
- Erros Inatos do Metabolismo (EIM);



PROTOCOLO ADMINISTRATIVO DO AMBULATÓRIO DE GENÉTICA
PRA AMBGEN 006 – PROTOCOLO DE ENCAMINHAMENTO DE OUTRAS* DOENÇAS GENÉTICAS
(CASOS FORA DOS PROTOCOLOS ESPECÍFICOS)



PRA AMBGEN 006 - PÁG - 2 / 7 - EMISSÃO: 19/01/2026 PRÓXIMA REVISÃO: 19/01/2028

- Doenças incluídas no Teste do Pezinho;
- Anomalias congênitas / síndromes genéticas.

Pacientes enquadráveis em qualquer um dos protocolos acima não devem ser encaminhados por este fluxo.

2. OBJETIVO

A Estabelecer critérios rigorosos para encaminhamento ao serviço de Genética Médica de pacientes com suspeita de doença genética rara que **não se enquadram** nos protocolos já existentes, garantindo acesso apenas aos casos com real indicação de avaliação genética especializada.

3. PÚBLICO-ALVO

Médicos que atendam pacientes que se enquadram nas situações clínicas elegíveis citadas neste documento.

4. CONDUTAS

4.1. Critérios gerais obrigatórios para encaminhamento

O encaminhamento só será aceito se TODOS os critérios abaixo forem atendidos:

- Forte suspeita clínica de doença genética rara.
- Doença com curso crônico, recorrente ou progressivo.
- Investigação clínica inicial adequada já realizada pela especialidade de origem.
- Exclusão razoável de causas adquiridas, infecciosas, autoimunes, endócrinas ou ambientais.
- Impacto clínico significativo (morbidade, risco de progressão, implicações familiares ou reprodutivas).



PROTOCOLO ADMINISTRATIVO DO AMBULATÓRIO DE GENÉTICA
PRA AMBGEN 006 – PROTOCOLO DE ENCAMINHAMENTO DE OUTRAS* DOENÇAS GENÉTICAS
(CASOS FORA DOS PROTOCOLOS ESPECÍFICOS)



PRA AMBGEN 006 - PÁG - 3 / 7 - EMISSÃO: 19/01/2026 PRÓXIMA REVISÃO: 19/01/2028

4.2. Situações clínicas elegíveis para este protocolo

➤ **Exemplos de quadros que PODEM ser encaminhados, desde que cumpram os critérios gerais:**

- Doenças hereditárias do tecido conjuntivo (ex.: Marfan, Ehlers-Danlos, Loeys-Dietz).
- Cardiopatias hereditárias (miocardiopatias, canalopatias) sem malformações congênitas associadas.
- Doenças renais hereditárias (cistopatias, tubulopatias, nefropatias familiares).
- Doenças hepáticas hereditárias sem erro metabólico definido.
- Doenças hematológicas hereditárias não incluídas no teste do pezinho.
- Genodermatoses (neurofibromatose tipo 1, por exemplo).
- Doenças oftalmogénéticas (retinopatias hereditárias, cegueira progressiva).
- Quadros familiares recorrentes sem diagnóstico definido.

4.3. Investigação mínima obrigatória antes do encaminhamento

O encaminhamento deve conter, obrigatoriamente:

A. Relatório clínico detalhado do especialista solicitante, incluindo:

- Descrição do fenótipo principal;
- Idade de início e evolução;
- Tratamentos realizados e resposta;
- Justificativa clara para suspeita genética.

B. Exames básicos pertinentes ao sistema acometido, por exemplo:

- Cardiológicos (ECG, ecocardiograma, Holter);



PROTOCOLO ADMINISTRATIVO DO AMBULATÓRIO DE GENÉTICA
PRA AMBGEN 006 – PROTOCOLO DE ENCAMINHAMENTO DE OUTRAS* DOENÇAS GENÉTICAS
(CASOS FORA DOS PROTOCOLOS ESPECÍFICOS)



PRA AMBGEN 006 - PÁG - 4 / 7 - EMISSÃO: 19/01/2026 PRÓXIMA REVISÃO: 19/01/2028

- Nefrológicos (EAS, função renal, US renal);
- Hematológicos (hemograma, eletroforese, mielograma quando indicado);
- Oftalmológicos (mapeamento de retina, ERG, OCT);
- Otorrinolaringológicos (audiometria, BERA).

C. História familiar mínima de 3 gerações.

D. Resultados de exames já realizados (laboratoriais, imagem e genéticos, se houver).

4.4. Situações que NÃO devem ser encaminhadas por este protocolo

- Quadros agudos ou autolimitados.
- Doenças comuns sem critérios de raridade.
- Pacientes sem investigação clínica inicial adequada.
- Casos sem hipótese genética minimamente fundamentada.
- Solicitações exclusivamente para "pedido de exame genético" sem avaliação clínica.
- Reavaliações de casos já discutidos previamente e considerados sem indicação genética.

4.5. Fluxo de encaminhamento interno



PROTOCOLO ADMINISTRATIVO DO AMBULATÓRIO DE GENÉTICA
PRA AMBGEN 006 – PROTOCOLO DE ENCAMINHAMENTO DE OUTRAS* DOENÇAS GENÉTICAS
(CASOS FORA DOS PROTOCOLOS ESPECÍFICOS)



PRA AMBGEN 006 - PÁG - 5 / 7 - EMISSÃO: 19/01/2026 PRÓXIMA REVISÃO: 19/01/2028

- a) Serviço de origem envia solicitação com justificativa detalhada e documentação exigida.
- b) Triagem da Genética Médica avalia o enquadramento no protocolo.
- c) Casos fora dos critérios são devolvidos com orientação ao serviço solicitante.
- d) Casos aceitos seguem para consulta genética, definição de testes e aconselhamento familiar.

5. OBSERVAÇÕES

- Este protocolo deve ser utilizado de forma ****excepcional****, não como via alternativa aos protocolos existentes.
- Ao serviço de Genética Médica reserva-se o direito de priorizar casos conforme gravidade, complexidade e impacto familiar.
- Discussões prévias entre especialidades e Genética são encorajadas antes do encaminhamento formal.

6. AUTORA

- Larissa Bretanha Pontes

7. REFERÊNCIAS

1. MANICKAM, K. et al. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the ACMG. *Genetics in Medicine*, New York, v. 23, n. 11, p. 2029–2037, 2021.
2. RICHARDS, S. et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants. *Genetics in Medicine*, New York, v. 17, n. 5, p. 405–424, 2015.



PROTOCOLO ADMINISTRATIVO DO AMBULATÓRIO DE GENÉTICA
PRA AMBGEN 006 – PROTOCOLO DE ENCAMINHAMENTO DE OUTRAS* DOENÇAS GENÉTICAS
(CASOS FORA DOS PROTOCOLOS ESPECÍFICOS)



PRA AMBGEN 006 - PÁG - 6 / 7 - EMISSÃO: 19/01/2026 PRÓXIMA REVISÃO: 19/01/2028

3. STARK, Z. et al. A prospective evaluation of whole-exome sequencing as a first-tier molecular test in infants with suspected monogenic disorders. *Genetics in Medicine*, New York, v. 18, n. 11, p. 1090–1096, 2016.
4. WRIGHT, C. F.; FITZPATRICK, D. R.; FIRTH, H. V. Paediatric genomics: diagnosing rare disease in children. *Nature Reviews Genetics*, London, v. 19, n. 5, p. 253–268, 2018.



PROTOCOLO ADMINISTRATIVO DO AMBULATÓRIO DE GENÉTICA
PRA AMBGEN 006 – PROTOCOLO DE ENCAMINHAMENTO DE OUTRAS* DOENÇAS GENÉTICAS
(CASOS FORA DOS PROTOCOLOS ESPECÍFICOS)



PRA AMBGEN 006 - PÁG - 7 / 7 - EMISSÃO: 19/01/2026 PRÓXIMA REVISÃO: 19/01/2028

8. TERMO DE AUTORIZAÇÃO DE DIVULGAÇÃO E APROVAÇÃO DE DOCUMENTO

	HOSPITAL DAS CLÍNICAS FACULDADE DE MEDICINA DE BOTUCATU NÚCLEO DE GESTÃO DA QUALIDADE Av. Professor Mário Rubens Guimarães Montenegro, s/n CEP 18618-687 – Botucatu – São Paulo – Brasil Tel. (14) 3811-6218 / (14) 3811-6215 – E-mail qualidade.hcfmb@unesp.br	
TERMO DE AUTORIZAÇÃO DE DIVULGAÇÃO ELETRÔNICA E APROVAÇÃO DE DOCUMENTO		

1. IDENTIFICAÇÃO DO DOCUMENTO		
1.1. Título: PRA AMBGEN 006 – Protocolo de Encaminhamento de Outras* Doenças Genéticas (*casos fora dos protocolos específicos)		
1.2. Área Responsável: SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA		
1.3. Data da Elaboração: 19/01/2026 – Versão: 00 – Próxima Versão: 19/01/2028 – Total de páginas: 07		
1.4. Autorização de Divulgação Eletrônica do Documento e Consentimento de Exposição de dados (nome completo) durante a vigência do documento: PRA AMBGEN 006 – Protocolo de Encaminhamento de Outras* Doenças Genéticas (*casos fora dos protocolos específicos)		
NOME	SETOR	ASSINATURA
Larissa Bretanha Pontes	Serviço de Genética Médica	
2. DECLARAÇÃO DE CIÊNCIA, APROVAÇÃO DE DOCUMENTO E CONSENTIMENTO DE EXPOSIÇÃO DO NOME COMPLETO (DURANTE O PERÍODO DE VIGÊNCIA DO DOCUMENTO):		
Declaro que estou ciente e aprovo o conteúdo do documento: PRA AMBGEN 006 – Protocolo de Encaminhamento de Outras* Doenças Genéticas (*casos fora dos protocolos específicos)		
Também autorizo a exposição do meu nome completo.		
Data: 09/02/26	Assinatura: Aprovação da Diretoria Clínica: Marise Pereira da Silva	
Data: 09/02/26	Assinatura: Aprovação da Diretoria do Departamento de Assistência à Saúde: Silke Anna Theresa Weber	