



GOVERNO DO ESTADO DE MINAS GERAIS

Secretaria de Estado de Saúde

Coordenação de Atenção à Saúde da Pessoa com Deficiência e Doenças Raras

Nota Técnica nº 40/SES/SUBRAS-SAE-DPE-CASPD-DR/2025

PROCESSO Nº 1320.01.0189527/2025-89

CRITÉRIOS PARA ENCAMINHAMENTO DE PACIENTES COM SUSPEITA DE DOENÇAS RARAS PARA OS SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS E SERVIÇOS DE ATENÇÃO ESPECIALIZADA EM DOENÇAS RARAS – SUS/MG

1. CONTEXTUALIZAÇÃO

Conforme a Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), e a Deliberação CIB-SUS/MG nº 5.003, de 05 de dezembro de 2024, que aprova a Política Estadual Continuada de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS de Minas Gerais, a Rede de Atenção à Saúde da Pessoa com Doenças Raras em Minas Gerais está sendo estruturada para garantir o acesso equânime, resolutivo e regionalizado às ações e serviços de saúde.

Diante da complexidade, da cronicidade e da natureza frequentemente progressiva das doenças raras, a identificação e o encaminhamento adequados de pacientes da Atenção Primária e da Atenção Especializada para os serviços da Rede de Atenção à Saúde da Pessoa com Doenças Raras são ações de saúde pública cruciais.

A importância do diagnóstico precoce reside na capacidade de interromper o curso natural da doença ou de desacelerar sua progressão. Isso possibilita o início de uma intervenção em tempo oportuno, que engloba o acompanhamento especializado, a reabilitação e o suporte terapêutico multiprofissional.

Essa abordagem estratégica e imediata é fundamental para:

- Promover a redução de sequelas permanentes.
- Minimizar os impactos negativos na qualidade de vida do paciente.
- Garantir o melhor prognóstico possível, evitando danos irreversíveis, especialmente em condições que afetam o neurodesenvolvimento e o metabolismo.

Conforme Política Estadual Continuada de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS de Minas Gerais, a organização do cuidado às pessoas com doenças raras é estruturada em dois eixos principais, conforme a origem das condições clínicas e a necessidade de abordagem especializada.

Eixo I – Doenças Raras de Origem Genética

Este eixo contempla condições associadas a alterações no material genético, podendo se manifestar de forma congênita ou tardia. Está subdividido nos seguintes grupos:

- Grupo A – Anomalias congênitas ou de manifestação tardia:
Abrange síndromes genéticas complexas, displasias esqueléticas, doenças do tecido conjuntivo hereditárias, entre outras.
- Grupo B – Deficiência intelectual de causa não definida:
Inclui indivíduos com prejuízo cognitivo e funcional sem etiologia conhecida, frequentemente

acompanhados de sinais clínicos sugestivos de síndromes genéticas.

- Grupo C – Erros inatos do metabolismo (EIM):
Engloba doenças hereditárias causadas por falhas em vias metabólicas específicas, com manifestações clínicas variáveis e frequentemente multissistêmicas.

Eixo II – Doenças Raras de Origem Não Genética

Compreende condições raras de natureza não genética, incluindo doenças autoimunes, inflamatórias, infecciosas, tóxicas, neoplásicas ou idiopáticas. Exemplos incluem esclerodermia, fibrose pulmonar idiopática, vasculites raras, entre outras.

- Grupo A – infecciosas;
- Grupo B – inflamatórias;
- Grupo C – autoimunes e
- Grupo D – outras doenças raras de origem não genética.

2. OBJETIVO

Definir critérios técnicos e operacionais para o encaminhamento de pacientes com suspeita de Doença Rara da Atenção Primária e da Atenção Especializada para os Serviços de Referência em Doenças Raras (SRDR) ou Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras, no âmbito do Sistema Único de Saúde de Minas Gerais, visando garantir o acesso oportuno, a investigação diagnóstica especializada e o início do manejo compartilhado com os serviços de referência.

3. DEFINIÇÕES

3.1. Serviços de Referência em Doenças Raras (SRDR) e Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras: Serviços de saúde que possuem condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção especializada para pessoas com doenças raras, incluindo diagnóstico, tratamento especializado e acompanhamento dos usuários, abrangendo avaliação genética, exames específicos e equipe multiprofissional especializada.

3.2. Doença Rara: Condição crônica, progressiva ou incapacitante, que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, e que pode ser de origem Genética (Eixo I), incluindo anomalias congênitas, erros inatos do metabolismo e deficiência intelectual não definida, ou de origem Não Genética (Eixo II), como doenças infecciosas, inflamatórias ou autoimunes raras.

3.3. Paciente com Suspeita de Doença Rara: Usuário com sinais e/ou sintomas clínicos sugestivos da condição, bem como alterações laboratoriais e/ou de imagem, cuja apresentação clínica não é explicada por doenças comuns, e que demanda investigação diagnóstica especializada para confirmação ou exclusão da hipótese.

4. CRITÉRIOS PARA ENCAMINHAMENTO DE PACIENTES COM SUSPEITA DE DOENÇAS RARAS PARA OS SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS E SERVIÇOS DE ATENÇÃO ESPECIALIZADA EM DOENÇAS RARAS

4.1 Eixo I – Doenças Raras de Origem Genética

4.1.1 Critérios clínicos gerais:

- Presença de sinais e/ou sintomas clínicos sugestivos de doença rara de origem genética, conforme avaliação médica.
- Condição clínica não explicada por doenças comuns, com histórico familiar ou pessoal sugestivo de doença genética.
- Paciente com exames prévios que indiquem anomalia genética, metabólica ou malformações múltiplas.

4.1.2 Quem pode encaminhar:

- Médicos generalistas, clínicos e pediatras da Atenção Primária à Saúde;
- Médicos especialistas da Atenção Especializada.

I) Grupo A: Anomalias congênitas ou de manifestação tardia

a) Critério mínimo recomendado para encaminhamento:

Presença de duas ou mais alterações clínicas compatíveis com doença genética e sem causa definida, ou uma alteração maior com histórico familiar sugestivo.

Sistema / Achado Clínico	Sinais ou Sintomas de Alerta	Indicação de Encaminhamento para o Serviço de Referência em Doenças Raras ou Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras
Crescimento	• Déficit de crescimento ou crescimento desproporcional • Baixa estatura, alta estatura	Quando sem causa aparente, especialmente se associado a dismorfismos ou histórico familiar.
Desenvolvimento	• Atraso global no desenvolvimento • Atraso na fala com perda auditiva e alterações de • comportamento	Quando sem causa aparente, especialmente se associado a dismorfismos ou histórico familiar.
Sistema neurológico	• Hipotonia (bebê molinho) / distonia / • Convulsões de início precoce • Regressão neuropsicomotora • Microcefalia/ macrocefalia / forma anormal da cabeça • Distonia, forma anormal da cabeça • Hipertonia, deficiência intelectual	Quando sem causa definida, especialmente sinais físicos sugestivos de síndromes.

Sistema / Achado Clínico	Sinais ou Sintomas de Alerta	Indicação de Encaminhamento para o Serviço de Referência em Doenças Raras ou Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras
Dismorfismos faciais / Craniofaciais	• Microcefalia/ macrocefalia / forma anormal da cabeça • Hipertelorismo/ telecanto • Microftalmia/ anoftalmia / defeitos da visão/ fendas palpebrais anômalas • Anomalias nasais • Orelhas grandes/ pequenas/ malformadas/ com implantação baixa • Anomalias labiais • Fenda Palatina e/ ou Lábio Leporino / Fendas faciais • Hipertelorismo, micrognatia, fenda palpebral curta/inclinada, nariz em sela • Telecanto, microftalmia, anoftalmia, anomalias nasais, orelhas grandes/pequenas/dismórficas, fendas faciais • Alterações no formato do crânio	Quando associados a atraso no desenvolvimento, malformações ou outras alterações físicas.
Órgãos dos sentidos	• Deficiência auditiva, visual, anosmia	Quando sem causa definida, especialmente sinais físicos sugestivos de síndromes.
Sistema musculoesquelético	• Malformações ósseas ou articulares • Mãos/pés anormais • Escoliose precoce ou cifose • Tronco curto • Membros longos (envergadura aumentada)/ curtos • Hiper mobilidade (pontuação por critérios de Beighton)	Quando múltiplas ou associadas a outros sinais sistêmicos ou familiares.

Sistema / Achado Clínico	Sinais ou Sintomas de Alerta	Indicação de Encaminhamento para o Serviço de Referência em Doenças Raras ou Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras
Sistema cardiovascular	• Cardiopatias congênitas / Prolapso valvar / Aneurisma de aorta • Miocardiopatia • Arritmia cardíaca	Quando ocorre em contexto sindrômico (ex: Marfan, Williams) ou com histórico familiar relevante.
Sistema Geniturinário	• Genitália ambígua, malformações geniturinárias	Quando sem causa definida, especialmente sinais físicos sugestivos de síndromes.
Pele e fâneros	• Manchas café-com-leite • Lesões hipopigmentadas • Nódulos cutâneos • Anormalidades de cabelos e pelos • Pele espessada, alopecia precoce, alterações dentárias/unhas	Especialmente com histórico familiar (ex: neurofibromatose, esclerose tuberosa, albinismo).
História familiar	• Parentes com doenças similares • Casos não esclarecidos de malformações congênitas / deficiência mental / abortos de repetição • Consanguinidade • Parentes com outras síndromes genéticas	Sempre que houver padrão familiar de recorrência de sintomas, abortos de repetição ou morte precoce na infância.
Exames de imagem ou triagem alterados	• Ultrassonografia com alterações anatômicas • Teste do pezinho com alterações secundárias • Tomografia/RM com malformações	Se indicarem anomalias múltiplas ou suspeita de doença genética ou metabólica associada.
Manifestações tardias	• Sintomas progressivos na infância ou vida adulta • Perda de habilidades adquiridas • Baixa estatura pós-natal, deformidades adquiridas da coluna	Investigar síndromes genéticas de manifestação tardia (ex: ataxias hereditárias, Huntington, síndromes do tecido conjuntivo, doenças mitocondriais).

b) Critérios complementares:

- Avaliação e encaminhamento por profissional médico da atenção primária ou especializada.
- Registro no prontuário de hipótese diagnóstica compatível com doenças raras.
- Inexistência de diagnóstico confirmado por outros meios diagnósticos locais.
- Necessidade de investigação diagnóstica especializada, aconselhamento genético ou tratamento multidisciplinar especializado.
- Presença dos pais desejável.
- Exames anteriores não obrigatórios.

c) Encaminhar com:

- Histórico clínico completo, incluindo dados do pré-natal, parto e nascimento (Apgar, peso, estatura e perímetro cefálico)
- Curvas de crescimento de peso, estatura e perímetro cefálico
- Descrição do comportamento adaptativo / desenvolvimento
- Exames já realizados
- Registro de histórico familiar (heredograma)

Referências bibliográficas

1. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 31 jan. 2014.
2. BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas – Doenças Raras Genéticas. Brasília: MS, 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/dgits/pcdt/doencas-raras>. Acesso em: jul. 2025.
3. ZIMMERMANN, M.; SOUSA, A. C. B. de. Manual de Avaliação Genética Clínica. São Paulo: Manole, 2020.
4. JONES, K. L. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 8. ed. Philadelphia: Elsevier, 2020.
5. TORRES, F. et al. Genética médica na prática clínica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017

II) Grupo B – Deficiência Intelectual de Causa Não Definida

a) Critério mínimo recomendado para encaminhamento:

Presença de atraso cognitivo e/ou de linguagem com repercussões no comportamento adaptativo, sem causa identificada, especialmente quando associado a sinais dismórficos, histórico familiar positivo ou manifestações neurológicas.

Domínio / Sistema	Sinais e Sintomas de Alerta	Indicação de Encaminhamento para o Serviço de Referência em Doenças Raras ou Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras
Desenvolvimento	- Atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor - Atraso na linguagem expressiva e receptiva	Na ausência de causa definida, mesmo após investigação clínica inicial.
Intellectual/Cognitivo	- Dificuldade persistente de aprendizagem - Raciocínio abaixo do esperado para idade - Déficits de memória	Quando impacta significativamente o comportamento adaptativo e está presente antes dos 18 anos.
Comportamental	- Comportamentos repetitivos ou estereotipados - Déficits de interação social	Especialmente quando associados a sinais físicos ou neurológicos.
Neurológico	- Convulsões de início precoce - Hipotonia - Regressão de habilidades já adquiridas	Sugere possível causa genética; encaminhar para investigação.
Dismorfismo/Fenótipo	- Dismorfismos faciais (micrognatia, orelhas baixas, hipertelorismo) - Malformações congênitas	Indicativo de síndrome genética; necessário avaliação especializada.
História familiar	- Casos semelhantes em irmãos ou familiares - Casamento consanguíneo	Encaminhar para investigação e possível aconselhamento genético.
Resultados de exames	- Exames metabólicos ou de imagem normais, mas persistência do quadro - Tomografia/RM com malformações	Sugerem necessidade de investigação etiológica mais aprofundada (ex. CGH-array, exoma).

b) Critérios complementares:

- Avaliação e encaminhamento por profissional médico da atenção primária ou especializada.
- Registro no prontuário de hipótese diagnóstica compatível com doenças raras.

- Inexistência de diagnóstico confirmado por outros meios diagnósticos locais.
- Necessidade de investigação diagnóstica especializada, aconselhamento genético ou tratamento multidisciplinar especializado.
- Presença dos pais desejável.
- Exames anteriores não obrigatórios.

c) Encaminhar com:

- Histórico clínico completo
- Curvas de crescimento
- Descrição do comportamento adaptativo
- Exames já realizados
- Registro de histórico familiar

Referências bibliográficas:

1. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Diário Oficial da União, 2014.
2. SCHWARTZMAN, J. S. Deficiência Intelectual: das neurociências à prática interdisciplinar. São Paulo: Memnon, 2018.
3. AAIDD – American Association on Intellectual and Developmental Disabilities. Definition of Intellectual Disability. 2021. Disponível em: <https://www.aaidd.org/intellectual-disability/definition>.
4. TORRES, F. et al. Genética médica na prática clínica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017.
5. ZIMMERMANN, M.; SOUSA, A. C. B. de. Manual de Avaliação Genética Clínica. São Paulo: Manole, 2020.

III) Grupo C – Erros Inatos do Metabolismo (EIM)

São doenças genéticas raras causadas por defeitos em vias metabólicas específicas, levando ao acúmulo ou deficiência de substâncias essenciais ao organismo. Mais de 700 tipos já foram descritos, e muitos apresentam sinais clínicos inespecíficos, especialmente nos primeiros meses ou anos de vida.

a) Critério mínimo para encaminhamento:

Presença de sintomas metabólicos agudos ou crônicos sem causa definida, especialmente neurológicos, associados ou não a alterações laboratoriais sugestivas, com ou sem histórico familiar.

Categoria / Sistema	Sinais e Sintomas de Alerta	Indicação de Encaminhamento para o Serviço de Referência em Doenças Raras ou Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras
---------------------	-----------------------------	--

Categoria / Sistema	Sinais e Sintomas de Alerta	Indicação de Encaminhamento para o Serviço de Referência em Doenças Raras ou Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras
Neonatal / Primeira infância	- Letargia, hipotonia , hipertonia, distonia, espasticidade - Vômitos persistentes - Convulsões - Odor corporal anormal ou dos fluidos (urina)	Sempre que persistentes e sem causa identificada, especialmente se associados a outros sinais metabólicos.
Distúrbios metabólicos agudos	- Acidose metabólica / alcalose respiratória / acidose láctica - Hipoglicemia sem causa - Hiperamonemia - Choque sem causa aparente	Quando presentes, mesmo sem diagnóstico definido, devem ser investigados urgentemente.
Desenvolvimento e crescimento	- Atraso neuropsicomotor - Regressão de habilidades - Falha de crescimento	Se acompanhados de sinais neurológicos e/ou metabólicos, encaminhar para investigação especializada.
Neurológico	- Convulsões refratárias - Microcefalia - Alterações neuroimagem ou EEG	Indicativo de possível EIM - investigação especializada indicada.
Multissistêmico	- Hepatomegalia / esplenomegalia - Catarata congênita / opacificação de córnea - Miocardiopatia / disfunção valvar - Manifestações multisistêmicas	Encaminhar se suspeita clínica de doença metabólica hereditária.
História familiar	- Consanguinidade - Abortos de repetição - Óbitos precoces na infância	Sempre que presente, reforça a necessidade de investigação genética e metabólica.

Categoria / Sistema	Sinais e Sintomas de Alerta	Indicação de Encaminhamento para o Serviço de Referência em Doenças Raras ou Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras
Resultados laboratoriais	• Teste do pezinho alterado • Exames metabólicos específicos alterados (amônia, lactato, perfil de aminoácidos no sangue ou urina, perfil de acilcarnitinas no sangue, ácidos orgânicos na urina, etc.) • Hemograma alterado, enzimas hepáticas/renais, função tireoidiana alterada	Encaminhar para confirmação diagnóstica e acompanhamento multidisciplinar.

b) Critérios complementares:

- Avaliação e encaminhamento por profissional médico da atenção primária ou especializada.
- Registro no prontuário de hipótese diagnóstica compatível com doenças raras.
- Inexistência de diagnóstico confirmado por outros meios diagnósticos locais.
- Necessidade de investigação diagnóstica especializada, aconselhamento genético ou tratamento multidisciplinar especializado.
- Presença dos pais desejável.
- Exames anteriores não obrigatórios.

c) Encaminhar com:

- Histórico clínico completo
- Curvas de crescimento
- Descrição do comportamento adaptativo
- Exames já realizados
- Registro de histórico familiar

Referências bibliográficas:

1. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Diário Oficial da União, 2014.
2. FERREIRA, C. R.; LANPHER, B.; ZSCHOCKE, J. An overview of inborn errors of metabolism. University of Washington, 2023.
3. BRASIL. Ministério da Saúde. Manual de Triagem Neonatal Biológica. 3. ed. Brasília: MS, 2021.
4. TORRES, F. et al. Genética médica na prática clínica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017.
5. ZIMMERMANN, M.; SOUSA, A. C. B. de. Manual de Avaliação Genética Clínica. São Paulo:

4.2 Eixo II – Doenças Raras de Origem Não Genética

O Eixo II contempla condições raras sem origem genética primária identificada, de caráter crônico, progressivo ou incapacitante, que demandam diagnóstico e manejo especializado. Está organizado em quatro grupos:

- Grupo A – infecciosas;
- Grupo B – inflamatórias;
- Grupo C – autoimunes e
- Grupo D – outras doenças raras de origem não genética.

a) Critério Geral para encaminhamento:

Presença de sinais ou sintomas persistentes e/ou progressivos, com impacto funcional ou risco à vida, sem resposta adequada ao tratamento habitual ou com necessidade de diagnóstico e manejo especializado por equipe multiprofissional em doenças raras.

Grupo	Sinais e Sintomas de Alerta	Indicação de Encaminhamento para o Serviço de Referência em Doenças Raras ou Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras
A – Infecciosas	• Infecção oportunista em imunocompetente • Neuroinfecção grave ou recorrente • Odor corporal incomum - Microbacterioses atípicas • Quadro infeccioso sistêmico de difícil controle	Quando o quadro for atípico, recorrente ou refratário ao tratamento padrão. Necessidade de avaliação imunológica e infecciosa especializada. Infecções raras com risco sistêmico ou neurológico

Grupo	Sinais e Sintomas de Alerta	Indicação de Encaminhamento para o Serviço de Referência em Doenças Raras ou Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras
B – Inflamatórias	• Febres recorrentes sem causa definida • Sintomas sistêmicos inflamatórios (mialgia, artrite, úlceras orais/oculares, exantemas) • Resposta inflamatório exacerbada recorrente • Resposta inflamatória persistente em exames laboratoriais	Quando houver falha terapêutica com imunossuppressores comuns. Necessidade de diferenciação com doenças autoimunes ou genéticas. Doença multissistêmica ou progressiva de difícil controle.
C – Autoimunes	• Comprometimento multissistêmico (cutâneo, articular, pulmonar, renal, etc.) • Autoanticorpos positivos em níveis altos • Vasculites sistêmicas raras • Sintomas crônicos com exacerbações	Quadro clínico e imunológico sugestivo de doença autoimune rara ou grave. Necessidade de terapias imunobiológicas ou imunossupressoras complexas. Risco de perda funcional significativa sem intervenção.

Grupo	Sinais e Sintomas de Alerta	Indicação de Encaminhamento para o Serviço de Referência em Doenças Raras ou Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras
D – Outras doenças raras não genéticas	• Fibrose pulmonar idiopática • Hipertensão pulmonar sem causa definida • Dor crônica rara e incapacitante • Endometriose infiltrativa refratária • Displasias vasculares raras • Exemplos de Doenças inflamatórias raras: Still, Behçet, IgG4, Amiloidose, SAM, CRMO, Sarcoidose, SAF, Sjögren.	Diagnóstico confirmado ou suspeito com impacto funcional grave. Necessidade de avaliação multiprofissional ou tratamento especializado - Casos que exijam reabilitação, suporte clínico e terapias de alta complexidade.

b) Critérios complementares:

- Avaliação e encaminhamento por profissional médico da atenção primária ou especializada.
- Registro no prontuário de hipótese diagnóstica compatível com doenças raras.
- Inexistência de diagnóstico confirmado por outros meios diagnósticos locais.
- Necessidade de investigação diagnóstica especializada ou tratamento multidisciplinar especializado.
- Presença dos pais desejável.
- Exames anteriores não obrigatórios.

c) Observações:

Registrar evolução clínica, respostas a tratamentos e exames complementares realizados.

Observar cronicidade, gravidade funcional e refratariedade terapêutica.

d) Encaminhar, priorizando casos com:

- Acometimento multissistêmico;
- Ameaça à vida ou risco de perda funcional significativa;
- Diagnóstico inconclusivo mesmo após investigação convencional;
- Demanda por avaliação multiprofissional ou terapias especializadas.

Referências bibliográficas:

1. BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014.
2. MINAS GERAIS. Secretaria de Estado de Saúde. Deliberação CIB-SUS/MG nº 5.003, de 05 de dezembro de 2024.
3. HOFFMAN, G. S.; LANGFORD, C. A. Vasculitis. Oxford University Press, 2017.
4. CERVERA, R. et al. Autoimmune diseases: Pathogenesis, diagnosis and treatment. Elsevier, 2021.

5. DISPOSIÇÕES FINAIS

Os critérios aqui definidos serão atualizados conforme necessidades identificadas pelas regiões de saúde e pactuações realizadas na Comissão Intergestores Bipartite (CIB-SUS/MG).

Esta Nota Técnica entra em vigor na data de sua publicação.

Ação	Nome	Instituição	Cargo/Função	Assinatura Digital
Elaborado por:	Daiana de Carvalho Souza	SES/SUBRAS-SAE-DPE-CASPD-DR	Referência Técnica	
Revisado por:	Verônica Mello de Paiva	SES/SUBRAS-SAE-DPE-CASPD-DR	Referência Técnica	
	Priscila Guedes Santana Ursine	SES/SUBRAS-SAE-DPE-CASPD-DR	Coordenadora	
	Aline de Assis	SES/SUBASS-SRA-DERE	Referência Técnica	
	Adriana Amaral Carvalho	SES/SUBASS-SRA-DERE	Referência Técnica	
	Cláudia Fernanda Montilha Bueno Pereira	SES/SUBASS-SRA-DERE	Coordenadora	
	Ludmilla Diniz Silva	SES/SUBASS-SRA-DERE	Diretora	
	Thaís Teixeira Lima	SES/SUBASS-SRA-DERE	Referência Técnica	
	Letícia Lima Leão	Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais	Membro Grupo Técnico de Doenças Raras	
	Representante - Hospital Infantil João Paulo II	Hospital Infantil João Paulo II	Membro Grupo Técnico de Doenças Raras	

	Paula Bruno de Martin	Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora	Membro Grupo Técnico de Doenças Raras	
	Cecília de Freitas Santos Ferreira	Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia – HCUFU/EBSERH	Membro Grupo Técnico de Doenças Raras	
	Representante - Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro – UFTM	Representante - Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro – UFTM	Membro Grupo Técnico de Doenças Raras	
	Euldes Mendes Junior	Ambulatório de Doenças Raras do Centro de Medicina Física, Reabilitação e Distribuição de Órtese e Prótese de Montes Claros	Membro Grupo Técnico de Doenças Raras	
	Eugênia Ribeiro Valadares	Unidade de Atenção Especializada em Saúde da Universidade Federal de Viçosa	Membro Grupo Técnico de Doenças Raras	
	Walter Luiz Magalhães Fernandes	Complexo Hospitalar Samuel Libânio	Membro Grupo Técnico de Doenças Raras	
	José Nélío Januário	NUPAD / UFMG	Membro Grupo Técnico de Doenças Raras	
Aprovado por:	Raquel Guieiro Cruz	SES/SUBRAS-SAE-DPE	Diretora	
	Gabriela Cintra Januário	SES/SUBRAS-SAE	Superintendente	



Documento assinado eletronicamente por **Raquel Guieiro Cruz, Diretor (a)**, em 10/12/2025, às 10:48, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 47.222, de 26 de julho de 2017](#).



Documento assinado eletronicamente por **Priscila Guedes Santana Ursine, Coordenador(a)**, em 10/12/2025, às 16:17, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 47.222, de 26 de julho de 2017](#).



Documento assinado eletronicamente por **Gabriela Cintra Januario, Superintendente**, em 11/12/2025, às 09:19, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 47.222, de 26 de julho de 2017](#).



Documento assinado eletronicamente por **Verônica Mello de Paiva, Servidor (a) Público (a)**, em 11/12/2025, às 11:41, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 47.222, de 26 de julho de 2017](#).



Documento assinado eletronicamente por **Daiana de Carvalho Souza, Servidor (a) Público (a)**, em 12/12/2025, às 12:02, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 47.222, de 26 de julho de 2017](#).



Documento assinado eletronicamente por **Thais Teixeira Lima, Servidor(a) Público (a)**, em 12/12/2025, às 15:58, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 47.222, de 26 de julho de 2017](#).



Documento assinado eletronicamente por **Ludmilla Diniz Silva, Diretor (a)**, em 12/12/2025, às 16:10, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 47.222, de 26 de julho de 2017](#).



Documento assinado eletronicamente por **Claudia Fernanda Montilha Bueno Pereira, Coordenador (a)**, em 15/12/2025, às 07:40, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 47.222, de 26 de julho de 2017](#).



Documento assinado eletronicamente por **Aline de Assis, Servidor (a) Público (a)**, em 15/12/2025, às 08:36, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 47.222, de 26 de julho de 2017](#).



Documento assinado eletronicamente por **Adriana Amaral Carvalho, Servidor (a) Público (a)**, em 16/12/2025, às 16:35, conforme horário oficial de Brasília, com fundamento no art. 6º, § 1º, do [Decreto nº 47.222, de 26 de julho de 2017](#).



A autenticidade deste documento pode ser conferida no site http://sei.mg.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0, informando o código verificador **128700249** e o código CRC **34633F57**.