

## PROCEDIMENTOS

### PLÁSTICA DE CONJUNTIVA PARA PTERÍGIO, TUMORES OU TRAUMAS

Cirurgia complementar à cirurgia de remoção do pterígeo (doença da conjuntiva, membrana que recobre o branco dos olhos e reveste as pálpebras) para diminuição de retorno da enfermidade, além de ser útil em outras desordens oculares.

### IMPLANTE INTRAVÍTREO DE POLÍMERO FARMACOLÓGICO DE LIBERAÇÃO CONTROLADA

Implante de polímero para pacientes com uveíte (doença ocular) crônica não infecciosa intermediária ou posterior e edema macular nas oclusões venosas de ramo e central.

### PANTOFOTOCOAGULAÇÃO A LASER NA RETINOPATIA DA PREMATURIDADE

Tratamento a laser na retinopatia (lesão da retina ocular) da prematuridade.

### TERMOTERAPIA TRANSPUPILAR A LASER

Técnica a laser que utiliza radiação infravermelha como fonte de calor para tratar certos tumores oculares.

### PRÓTESE AUDITIVA ANCORADA EM OSSO

Prótese vibratória auditiva fixada por um pino de titânio ao osso mastoideo. Capta o som do ambiente e o transforma em vibração que se propaga pelo osso da caixa craniana estimulando a cóclea diretamente. É um dos recursos tecnológicos para o tratamento das deficiências auditivas condutivas ou mistas e para perda auditiva.

### IMPLANTE DE CARDIODESFIBRILADOR MULTISSÍTIO – TRC-D (GERADOR E ELETRODOS)

Dispositivo de terapia de ressincronização cardíaca com função de desfibrilação. Projetado para tratar insuficiência cardíaca, ajustando os batimentos cardíacos, e com capacidade de detectar e tratar ritmos cardíacos perigosamente rápidos.

### IMPLANTE DE MONITOR DE EVENTOS (LOOPER IMPLANTÁVEL)

O sistema é composto por um equipamento implantado abaixo da pele que é acionado pelo paciente durante os sintomas para diagnóstico diferencial de palpitações, perdas de consciência (síncope), dor no peito e outros sintomas cardiovasculares paroxísticos de origem não esclarecida.

### FOCALIZAÇÃO ISOELÉTRICA DA TRANSFERRINA

Consiste em teste genético para detecção de todos os subtipos de defeitos congênitos da glicosilação tipo 1. O agravo é decorrente da deficiência ou ausência de carboidratos, secundária à secreção de glicoproteínas.

### VITAMINA E, PESQUISA E/OU DOSAGEM

Pesquisa e/ou dosagem da vitamina E para pacientes com ataxia cerebelar (incoordenação dos movimentos causada por uma perda da função do cerebelo).

### PESQUISA DE FRAÇÃO C4D E IMUNOGLOBULINA PARA TRATAMENTO DA REJEIÇÃO AGUDA MEDIADA POR ANTICORPOS NO TRANSPLANTE RENAL

Exame de Pesquisa de C4D em amostras de biópsia de rim transplantado para diagnóstico de rejeição induzida por anticorpos.

## N-RAS

Exame de mutação do gene N-RAS para os pacientes que tenham que utilizar medicação em que conste, em bula, a análise de presença/mutação dos genes para o início de tratamento.

# GENÉTICA

## ACONDROPLASIA/HIPOCONDROPLASIA

São duas formas comuns de nanismo congênito.

## AMILOIDOSE FAMILIAR (TTR)

Doença autossômica dominante de início na fase adulta, sistêmica e consumptiva que tem como característica principal a perda neurológica motora e sensitiva.

## ATAXIAS ESPINOCEREBELARES (SCA)

Grupo de doenças neurodegenerativas potencialmente fatais que levam à perda de coordenação dos movimentos musculares voluntários. Podem afetar os dedos, as mãos, os braços, as pernas, o corpo, a fala, movimento dos olhos, entre outros.

## ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)

Doença genética degenerativa que afeta as células do corno anterior da medula, resultando em fraqueza e atrofia muscular caracterizada por problemas nos movimentos voluntários.

## COMPLEXO DA ESCLEROSE TUBEROSA

Doença que causa tumores benignos que crescem no cérebro e em outros órgãos vitais como os rins, coração, olhos, pulmões e pele. Os sintomas podem incluir convulsões, atraso no desenvolvimento, problemas de comportamento, anormalidades na pele e doença nos pulmões e rins.

## DOENÇA DE HUNTINGTON

Doença neurológica hereditária caracterizada por causar movimentos corporais anormais e falta de coordenação. Afeta várias habilidades mentais e alguns aspectos de personalidade.

## DOENÇAS RELACIONADAS AO COLÁGENO DO TIPO 2 (COL2A1), INCLUINDO DISPLASIA ESPÔNDILO-EPIFISÁRIA CONGÊNITA, DISPLASIA DE KNIEST, DISPLASIA ESPÔNDILO-EPI-METAFISÁRIA DO TIPO STRUDWICK, DISPLASIA PLATISPONDÍLICA DO TIPO TORRANCE, SÍNDROME DE STICKLER TIPO I

Doenças genéticas causadas por mutação no gene COL2A1 que interfere no agrupamento das moléculas de colágeno tipo II, o que impede os ossos e outros tecidos conjuntivos de se desenvolverem adequadamente.

## DOENÇAS RELACIONADAS AO COLÁGENO DO TIPO 3 (COL3A1), EHLERS-DANLOS TIPO IV E ANEURISMA AÓRTICO ABDOMINAL FAMILIAL (AAA)

Doenças genéticas causadas por mutação do gene COL3A1, que resulta em defeitos na síntese de colágeno, importante componente estrutural da pele, vasos sanguíneos, órgãos, dentre outros.

## NEOPLASIA ENDRÓCRINA MÚLTIPLA TIPO I-MEN1

Desordem genética rara cujas manifestações principais são o hiperparatiroidismo primário, os tumores neuroendócrinos gastroenteropancreáticos e os da hipófise anterior.

## FIBROSE CÍSTICA E DOENÇAS RELACIONADAS AO GENE CFTR

A fibrose cística é uma doença hereditária que faz com que certas glândulas produzam secreções anormais, cujo resultado é uma série de sintomas. Os mais importantes afetam o tubo digestivo e os pulmões. É uma doença de elevada mortalidade.

## SÍNDROME CHARGE

Doença rara caracterizada por defeito cardíaco, atresia das coanas (obstrução nasal), crescimento e desenvolvimento retardados, anomalia genital e dos ouvidos, que estão presentes com frequência em diversas combinações e em graus variados.

## SÍNDROME DE COWDEN

Desordem caracterizada por múltiplos tumores não cancerosos, chamados hamartomas semelhantes a tumores, e um aumento do risco de desenvolver certos tipos de câncer.

## SÍNDROME DE LI-FRAUMENI

Síndrome rara, autossômica, dominante, cujos pacientes apresentam uma probabilidade 25 vezes maior de desenvolver tumores malignos, tais como sarcomas, tumores de mama, leucemias, entre outros.

## SÍNDROME DE MARFAN

Desordem que afeta o tecido conjuntivo em muitas partes do corpo. O tecido conjuntivo fornece força e flexibilidade para estruturas como ossos, ligamentos, músculos, vasos sanguíneos e válvulas cardíacas.

## SÍNDROME DE RETT

Doença degenerativa que acomete meninas, caracterizada por movimentos estereotipados das mãos, padrões respiratórios desordenados e perda das capacidades motora e da linguagem.

## SÍNDROME DO CÂNCER GÁSTRICO DIFUSO HEREDITÁRIO

Distúrbio hereditário que aumenta muito a chance de desenvolver uma forma de câncer de estômago. A natureza invasiva deste tipo de tumor torna altamente provável que as células cancerosas irão espalhar (metástase) para outros tecidos, tais como o fígado ou os ossos nas proximidades.