

**FORMULÁRIO DE CRITÉRIOS DE ENCAMINHAMENTO PARA ATENDIMENTO ESPECIALIZADO EM GENÉTICA**

As informações solicitadas nos tópicos que seguem são de suma importância para determinar se o paciente necessita do encaminhamento para o especialista e definir a prioridade na programação de agendamento da consulta de triagem em serviço de referência da rede de assistência.

Os tópicos apontam para as informações mais comumente identificadas em cada comprometimento, mas ressalta-se que todas as características consideradas relevantes na história clínica, no exame físico e/ou nos exames complementares devem ser registradas, pois podem caracterizar a necessidade de encaminhamento mesmo não estando sinalizado nesse material.

**ATENÇÃO PARA A SINALIZAÇÃO APENAS DAS INFORMAÇÕES PERTINENTES AO CASO.**

**IDENTIFICAÇÃO**

NOME: \_\_\_\_\_ TELEFONE DE CONTATO: ( ) \_\_\_\_\_  
 DATA DE NASCIMENTO: \_\_\_\_\_ IDADE: \_\_\_\_\_ SEXO: \_\_\_\_\_  
 UNIDADE BÁSICA DE SAÚDE: \_\_\_\_\_ MUNICÍPIO: \_\_\_\_\_  
 CNS: \_\_\_\_\_ CPF: \_\_\_\_\_  
 NOME DA MÃE: \_\_\_\_\_ ENDEREÇO: \_\_\_\_\_  
 RAÇA/COR: \_\_\_\_\_

**1. INÍCIO DAS MANIFESTAÇÕES**

Período neonatal - Idade: \_\_\_\_\_

Infância - Idade: \_\_\_\_\_

Adolescência - Idade: \_\_\_\_\_

Adulto jovem - Idade: \_\_\_\_\_

**2. CRITÉRIOS CLÍNICOS**

Regressão ou atraso do desenvolvimento neuropsicomotor

Regressão da fala

Síndrome da criança hipotônica

Distúrbios do movimento

Perda da marcha

Encefalopatias agudas e recorrentes

Epilepsia refratária

Manifestações neurológicas com piora progressiva

Presença de malformações

Doença multissistêmica

Perda auditiva ou da visão

Alterações endócrinas, e dentre elas as identificadas no teste do pezinho

Desenvolvimento anormal dos ossos

Outros

**3. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR**

Recorrência familiar (casos semelhantes na família)

Pais com consanguinidade parental (parentes de sangue)

Pais naturais da mesma região, mais isoladas

História de abortamentos de repetição

Ausência de fatores ambientais que justifiquem o quadro clínico

**4. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS**

Não

Sim. Descrever resultados alterados de exames complementares já realizados \_\_\_\_\_

**II. DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL (DI MODERADA A GRAVE POR PROVÁVEL ORIGEM GENÉTICA CONSIDERANDO OS CRITÉRIOS)****1. CRITÉRIOS CLÍNICOS**

IDADE DE INÍCIO DOS SINTOMAS: \_\_\_\_\_

Presença de alterações fenotípicas sugestiva de síndrome genética ou anomalias congênitas. Se sim, descrever qual / quais?

Presença de áreas de atividades com prejuízo (competências de vida diária, de comunicação e sociais)

Presença de comorbidades neurológicas ou psiquiátricas. Se sim, descreva:

**2. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR**

Pais consanguíneos (irmãos, primos em I ou II grau)

História familiar (parente em I ou II grau) com DI. Se sim, descrever qual:

Presença de história familiar de doença genética. Se sim, descreva diagnóstico e grau de parentesco:

**3. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS**

Não

Sim. Descrever resultados alterados

**4. REALIZA ALGUM TRATAMENTO ESPECÍFICO OU DE SUPORTE?**

Não

Sim. Orientar a levar relatórios desse acompanhamento, bem como a respeito do desempenho escolar e atividade de vida diária

**III. ANOMALIAS CONGÊNITAS DE MANIFESTAÇÃO PRECOCE****1. INÍCIO DAS MANIFESTAÇÕES**

Período neonatal - Idade: \_\_\_\_\_

Adolescência - Idade: \_\_\_\_\_

Adulto jovem - Idade: \_\_\_\_\_

Infância - Idade: \_\_\_\_\_

Adulto - Idade: \_\_\_\_\_

## 2. CRITÉRIOS CLÍNICOS

Alterações fenotípicas que sugerem síndrome genética, porém sem suspeita de diagnóstico específico;

Paciente com suspeita ou diagnóstico de síndrome genética específica;

Paciente com uma ou mais anomalias congênicas maiores;

Cromossomopatias identificadas ou suspeitas no paciente ou em filho/gestação anterior (Ex: Síndrome de Patau, Edwards, Turner, Klinefelter entre outros);

Paciente com pelo menos duas anomalias congênicas menores;

Recém-nascidos com microcefalia - medida do perímetro cefálico ao nascimento e medidas realizadas posteriormente, preferencialmente dentro de uma semana de vida datadas

Paciente com suspeita de anomalia da diferenciação sexual

Criança com Síndrome de Down para definição diagnóstica e aconselhamento genético, especialmente se os pais desejam planejar nova gestação.

**OBS:** A realização do cariótipo não é obrigatória para o diagnóstico da Síndrome de Down.

## 3. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR

Paciente filho de pais consanguíneos (irmãos, primos em I ou II grau)

Casal consanguíneo com história de aborto recorrente (perda espontânea e consecutiva de três ou mais gestações antes da 20ª semana gestacional)

Paciente com história de aborto recorrente sem diagnóstico

Apresenta história familiar de cromossomopatia (sim ou não)? Se sim, descreva a condição e grau de parentesco

Casal com história de perda fetal ou natimorto com malformações, com ou sem diagnóstico de doença genética. Se sim, qual idade gestacional das perdas e características das gestações prévias?

## 4. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS

Não

Sim. Descrever resultados alterados de exames complementares já realizados

## 5. REALIZA (OU) ALGUM TRATAMENTO ESPECÍFICO?

Não

Sim. Orientar a levar relatórios e resultados da investigação já realizada

# IV - ANOMALIAS CONGÊNITAS DE MANIFESTAÇÃO TARDIA – ONCOGENÉTICA (CÂNCER HEREDITÁRIO)

## 1. CRITÉRIOS CLÍNICOS

Idade de início dos sintomas: \_\_\_\_\_

Paciente com diagnóstico de neoplasia em idade precoce. Qual a idade do diagnóstico? \_\_\_\_\_

Paciente com diagnóstico de dois tipos de neoplasias primárias (exceto tumor de pele não melanoma)

Paciente em condições de predisposição a neoplasias (câncer e neoplasias benignas) suspeitas ou confirmadas.

## 2. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR

Paciente com história familiar de risco elevado para câncer familiar. Descreva a neoplasia, o grau de parentesco e o idade ao diagnóstico para todos os parentes acometidos \_\_\_\_\_

## 3. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS

Não

Sim. Descrever resultados alterados de exames complementares já realizados e orientar o paciente a levar original ou cópia dos laudos que comprovem os casos de neoplasias para a consulta



Governo do  
Estado da Bahia

Secretaria de Saúde