# WEBREUNIÃO DE MATRICIAMENTO

## Como identificar casos suspeitos de doenças genéticas ?

## Como preencher o formulário de critérios para encaminhamento?

**Angelina Acosta**

Serviço de Referência em Doenças Raras
do HUPES/UFBA
Serviço de Genética Médica

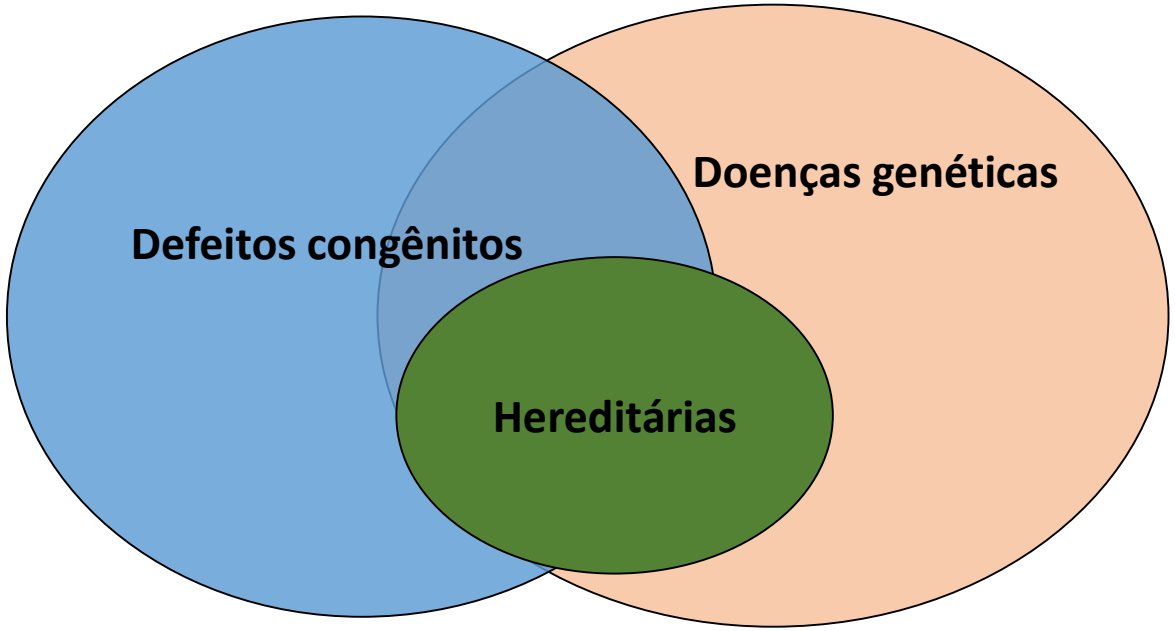
**Helena Pimentel e Tatiana Amorim**

Serviço de Referência em Doenças Raras
de origem genética.
APAE/Salvador-Bahia

Estado da Bahia | SECRETARIA DA SAÚDE

# Genética Clínica

***Especialidade que trabalha na prevenção, diagnóstico e tratamento das doenças genéticas e defeitos congênitos***




Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, org. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: Genética Médica. 5ª ed. Rio de Janeiro: GEN Guanabara Koogan; 2017. p.1-5.

# Doenças Raras

**Definição**

- 1: 1.500 (EUA)
- < 1:2.500 (Japão)
- “ameaça a vida ou crônica / debilitante com baixa prevalência (< 1:2.000)” (*European Commision*)
- **65/100.000 (1,3/2.000) Política SUS**
- Número: 6.000 a 7.000 doenças
- 6 a 8% da população

***A maioria (80%) das doenças raras são genéticas***

Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, org. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: Genética Médica. 5ª ed. Rio de Janeiro: GEN Guanabara Koogan; 2017. p.1-5.

# Indicações para consulta genética

- ✓ História familiar de doença hereditária
- ✓ Anomalia congênita (AC) isolada ou múltipla
- ✓ Síndromes dismórficas
- ✓ Deficiência intelectual isolada ou não
- ✓ Problemas de crescimento e desenvolvimento puberal
- ✓ Distúrbios de diferenciação sexual / Genitália ambígua
- ✓ Doenças metabólicas (erros inatos do metabolismo)
- ✓ Diagnóstico pré-natal de anomalias congênitas
- ✓ Orientação reprodutiva  para casais consanguíneos
- ✓ Histórico de exposição a teratógenos durante a gravidez
- ✓ Casais com abortos espontâneos de repetição, infertilidade
- ✓ Anomalias Congenitas de manifestação tardia, como síndromes de câncer hereditário

Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, org. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: Genética Médica. 5ª ed. Rio de Janeiro: GEN Guanabara Koogan; 2017. p.1-5.

# Aconselhamento Genético

## Objetivo

Orientar pacientes e familiares, fornecendo informações e apoio às famílias em risco, para permitir que estes compreendam o **diagnóstico**, o **curso provável** da doença e as **medidas de controle** existentes e os **riscos de recorrência** entre os familiares

## Etapas

- História pessoal e familial
- Exame físico
- Exames complementares
- Hipótese diagnóstica
- Padrão herança
- Estimativa de risco
- Planejar medidas de seguimento, tratamento ou prevenção

Estado da Bahia | SECRETARIA DA SAÚDE

Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, org. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: Genética Médica. 5ª ed. Rio de Janeiro: GEN Guanabara Koogan; 2017. p.1-5.

# História pessoal

## Antecedentes gestacionais

- Idade pais
- GPA
- Pré-natal
- Movimentos fetais
- Intercorrências
- Exposição a teratógenos

## Antecedentes perinatais

- Tipo de parto, prematuridade
- Apresentação
- Dados antropométricos
- APGAR
- Intercorrências: convulsões, hipoglicemia, alterações no choro, odor do suor e urina, etc

## Antecedentes médicos

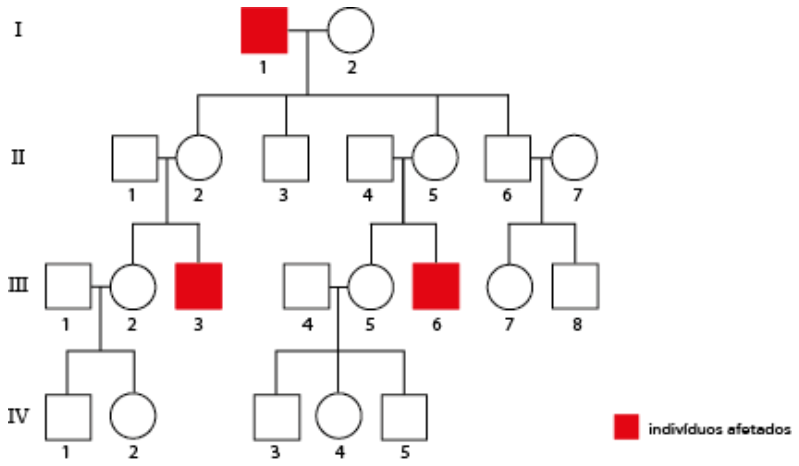
- Marcos do DNPM
- Início da dentição
- Fechamento de fontanelas
- História de regressão
- Desenvolvimento puberal
- Fraturas ou luxações
- Desempenho escolar
- Deficiência intelectual

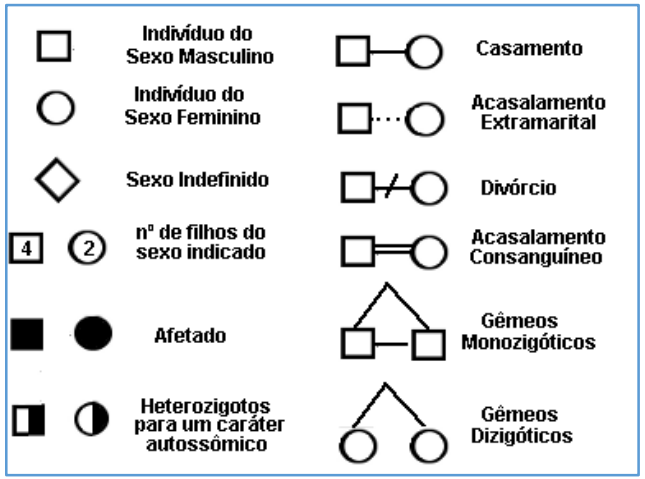


Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, org. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: Genética Médica. 5ª ed. Rio de Janeiro: GEN Guanabara Koogan; 2017. p.1-5.

# História familiar

- Heredograma
- Idade dos pais
- Consanguinidade
- História gestacional
- Casos semelhantes
- Perdas gestacionais
- Exposição a teratógenos




Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, org. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: Genética Médica. 5ª ed. Rio de Janeiro: GEN Guanabara Koogan; 2017. p.1-5.

# Importância do Diagnóstico

| Objetivos | Conduta/Manejo |
|---|---|
| Pesquisar anormalidades ocultas/comorbidades | Vigilância e tratamento de morbidades |
| Conhecer história natural da doença | Orientações preventivas e intervenções precoces |
| Opções terapêuticas e/ou intervenções em saúde | Intervenção farmacológica e tratamento especializado |
| Definição dos riscos | Esclarecer riscos de ocorrência e recorrência |

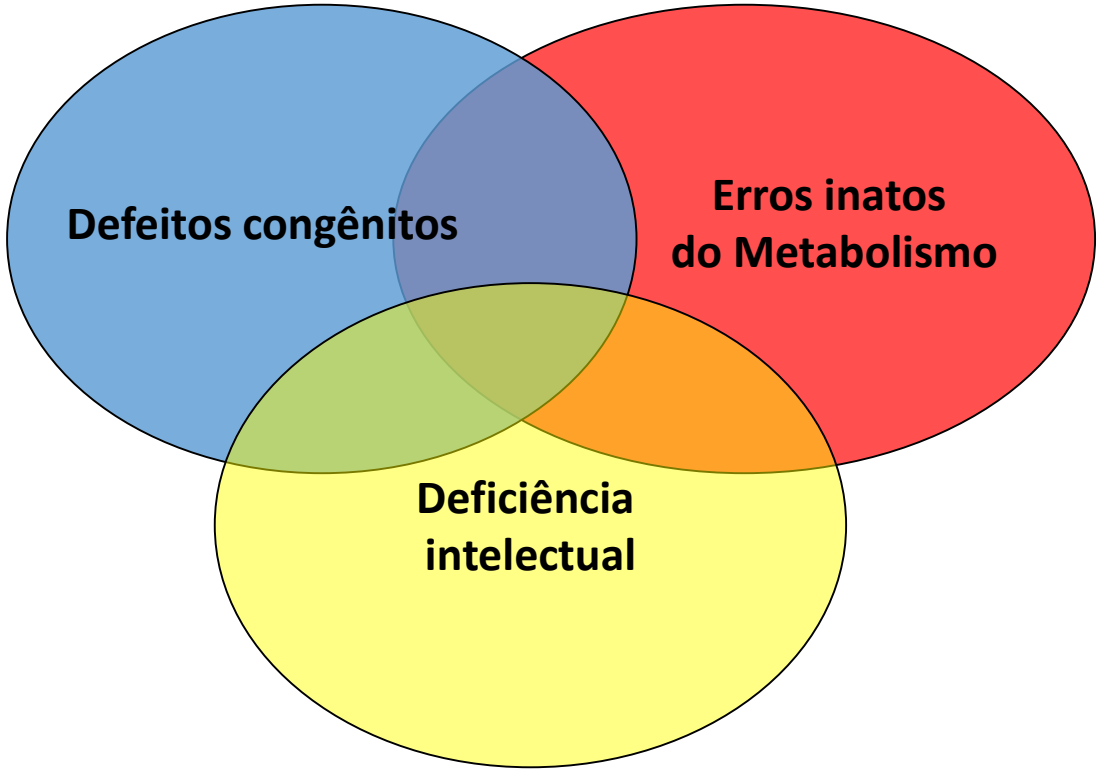
Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, org. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: Genética Médica. 5ª ed. Rio de Janeiro: GEN Guanabara Koogan; 2017. p.1-5.

# Prevenção

- Triagem Neonatal – varias doenças genéticas identificadas.
- Diagnóstico pré-natal
- Diagnóstico pré-implantacional
- Testes preditivos e de rastreio (detecção de heterozigotos)

Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, org. Conceitos e história: o impacto clínico das doenças genéticas. In: Genética Médica. 5ª ed. Rio de Janeiro: GEN Guanabara Koogan; 2017. p.1-5.

# Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras




Estado da Bahia | SECRETARIA DA SAÚDE

BRASIL. PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. 2014

# Formulário – critérios encaminhamento

**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 MANISFESTAÇÕES

- ☐ 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 consaguinidade 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 INTELECTUAL (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: _____

SECRETARIA DA SAÚDE

☐ Infância - Idade: _____

☐ Adulto – Idade: _____

2. CRITÉRIOS CLÍNICOS

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

☐ Paciente com pelo menos duas anomalias congênitas menores;

☐ Paciente com suspeita ou diagnóstico de síndrome genética específica;

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

☐ Paciente com uma ou mais anomalias congênitas maiores;

☐ Paciente com suspeita de anomalia da diferenciação sexual

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

☐ 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)

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

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

☐ 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?

☐ Paciente com história de aborto recorrente sem diagnóstico

4. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS

☐ Não

☐ Sim. Descrever resultados alterados de exames complementares já realizados

5. REALIZA (OU) ALGUM TRATAMENTO ESPECÍFICO?

☐ Não

☐ Sim. Orientanar 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 familial. _____

2. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR

☐ Paciente com história familiar de risco elevado para câncer familial. 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

SUS

Governo do Estado da Bahia
Secretaria da Saúde

# Alguns exemplos:
# Anomalias Congênitas – malformações Congênitas

# Síndrome de Möebius

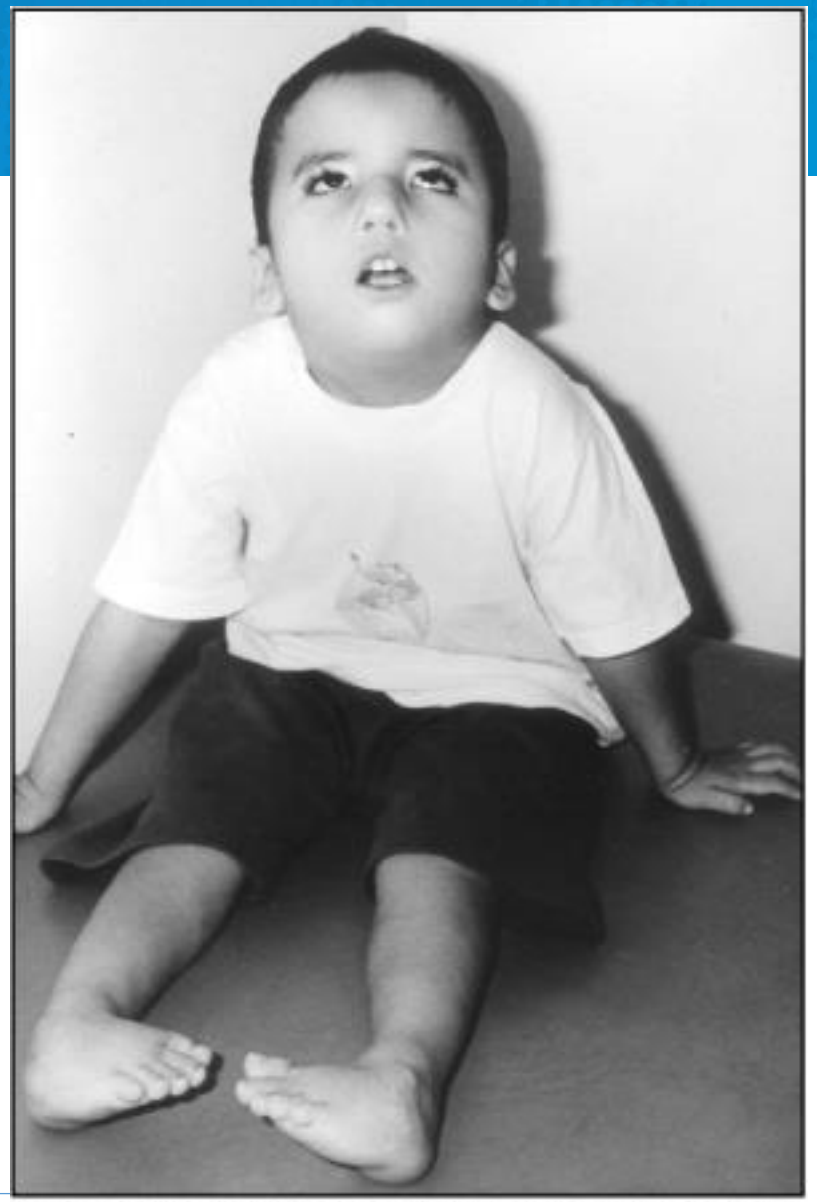
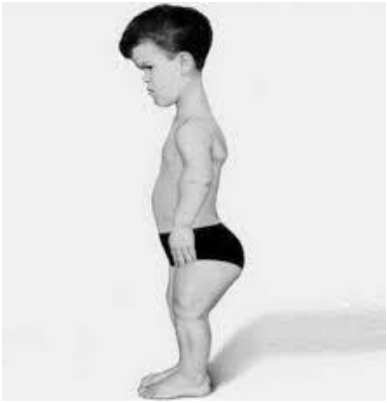
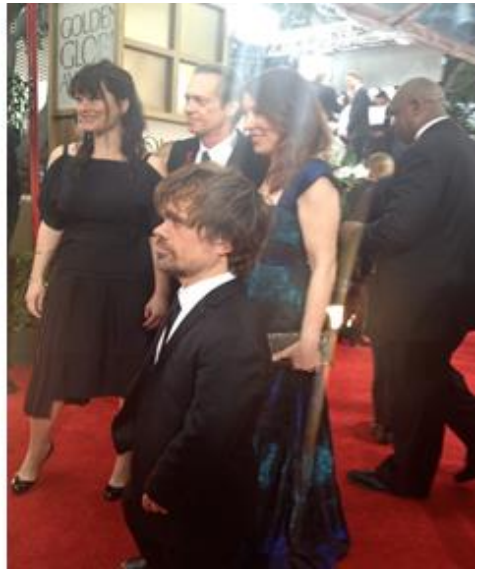


*Fig 1. Paciente aos 3 anos de idade. Observa-se as características faciais e os pés tortos. (Foto publicada com a autorização escrita da mãe do paciente).*

# Acondroplasia





# Distrofia Muscular – manifestação tardia

Estado

# Mucopolissacaridose Tipo VI

# Doenças geneticamente determinadas

**Figura 1**- Fisionomia de um portador da Síndrome de Williams

**Fonte:** Diário Chaco, 2018

Síndrome de Williams

Síndrome de Cornelia-de-Lange

# Síndrome de Prader Willi (PWS)

# Neurofibromatose Tipo I

Uma pintura do [século XIX](), onde família é exibida como uma curiosidade popular. ALBINISMO – Doença Metabólica.

Physical features of Rubinstein-Taybi syndrome

Expert Reviews in Molecular Medicine 2007
© 2007 Cambridge University Press

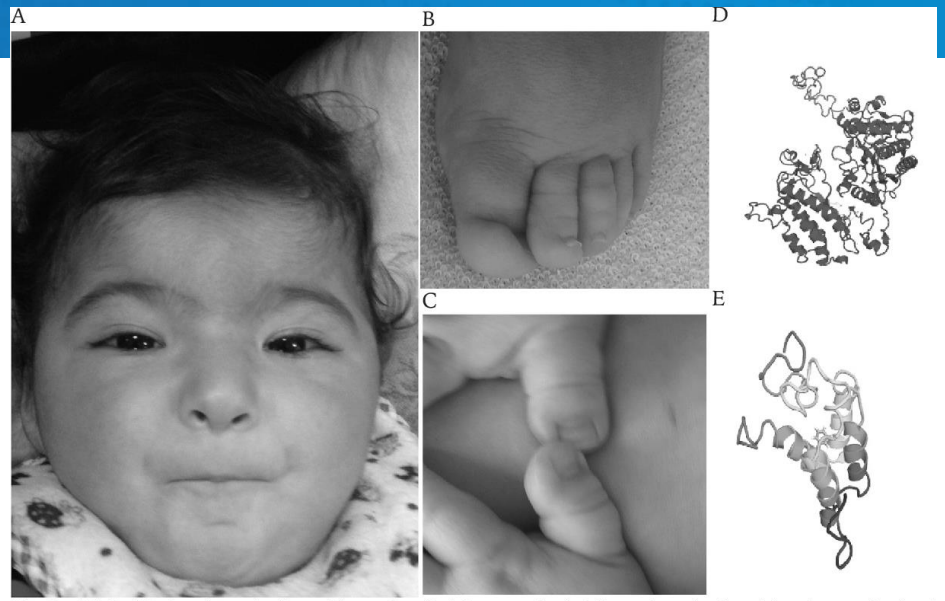
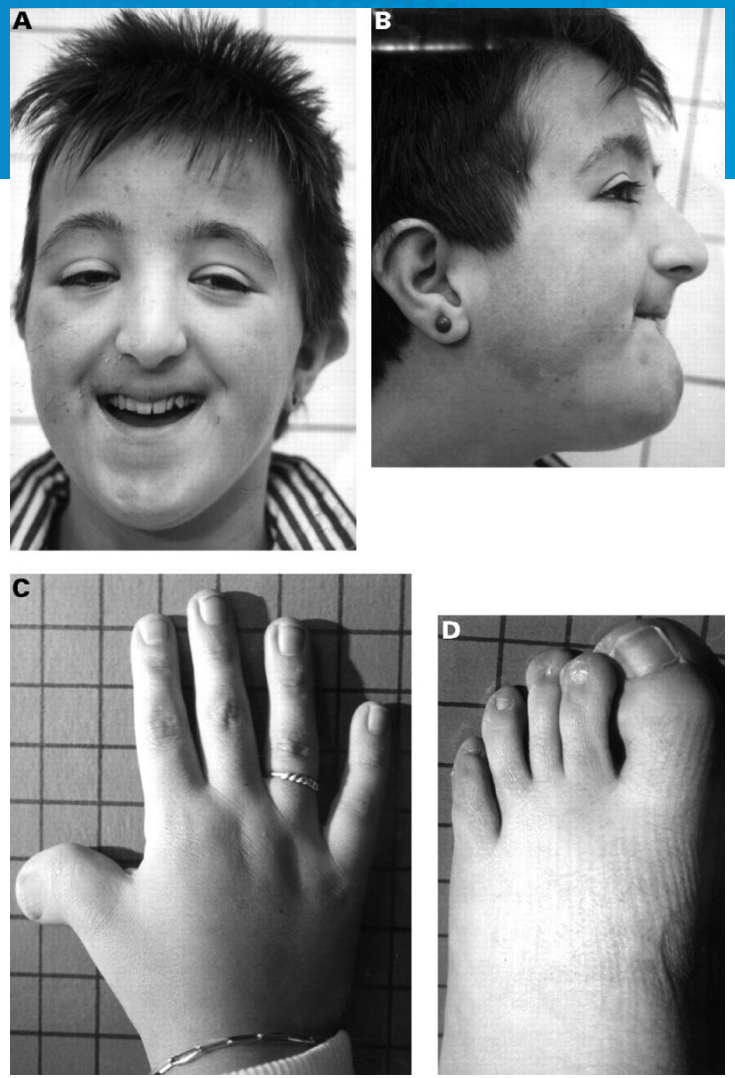
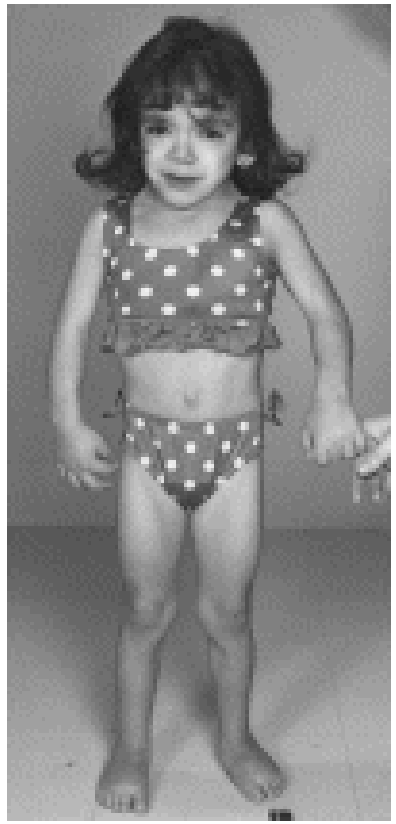



Fig. 1. (A) Facial view from the front. The patient had low anterior hairline, triangular face, hirsutism on forehead

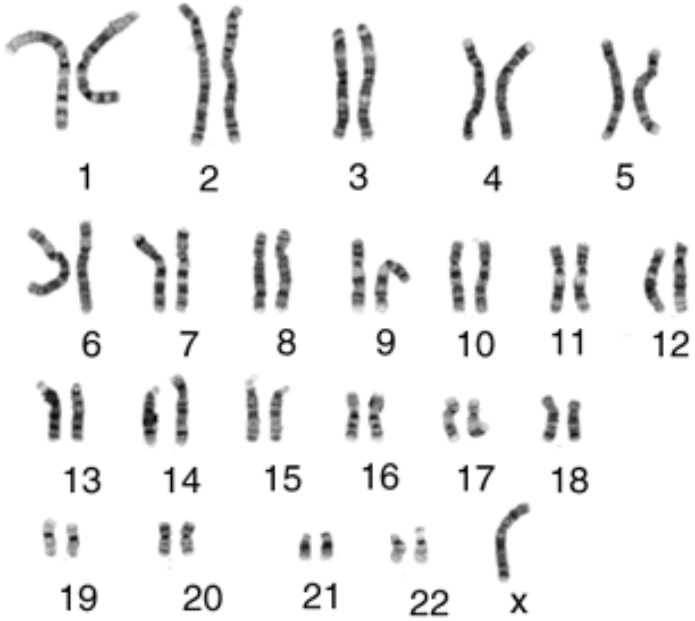



E algumas milhares de síndromes já descritas a serem investigadas

# Síndromes Cromossômicas

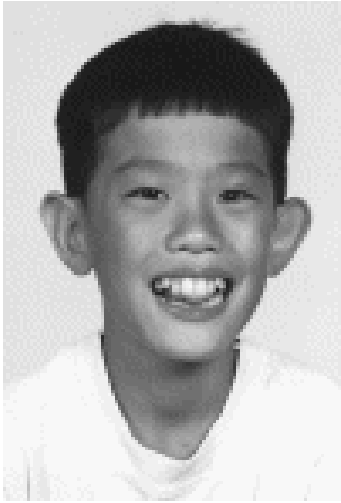


Síndrome de Turner – cariótipo 45X0



# Trissomia do cromossomo 18 – Síndrome

# Doenças Genéticas associadas a deficiência mental – Syndromes do X-fragil



# Como proceder diante de um caso com suspeita de desordem genética?

SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS DE ORIGEM GENÉTICA

APAE-Salvador

Atendimento com equipe especializada em Genética

Marcação pela regulação de Salvador

Diagnostico, acompanhamento e Aconselhamento Genético

APAE
Salvador - BA

# OBRIGADA!

*Helena Pimentel*

71991327358

Diretora Médica
CRM-8930