

# 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 NASCIMENTO:	IDADE:
UNIDADE BÁSICA DE SAÚDE:	
MUNICÍPIO:	
CNS:	CPF:
ENDEREÇO:	
RAÇA/COR:    Branca    Preta    Parda    Amarela    Indígena    Etnia:	
<b>I. ANOMALIAS CONGÊNITAS</b>	
<b>1. INÍCIO DAS MANIFESTAÇÕES</b>	
Período neonatal – Idade:	Adolescência – Idade:
Infância – Idade:	Adulto jovem – Idade:
<b>2. CRITÉRIOS CLÍNICOS</b>	
Regressão ou atraso do desenvolvimento neuropsicomotor.	Manifestações neurológicas com piora progressiva.
Regressão da fala.	Presença de malformações.
Síndrome da criança hipotônica.	Doença multissistêmica.
Distúrbios do movimento.	Perda auditiva ou da visão.
Perda da marcha.	Alterações endócrinas, e dentre elas as identificadas o teste do pezinho.
Encefalopatias agudas e recorrentes.	Desenvolvimento anormal dos ossos.
Epilepsia refratária.	Outros.
<b>3. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR</b>	
Recorrência familiar (casos semelhantes na família).	História de abortamentos de repetição.
Pais com consanguinidade parental (parentes de sangue).	Ausência de fatores ambientais que justifiquem o quadro clínico.
<b>4. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS</b>	
Não	
Sim. Descrever resultados alterados de exames complementares já realizados.	
<b>II. DEFICIÊNCIA INTELLECTUAL (DI MODERADA A GRAVE POR PROVÁVEL ORIGEM GENÉTICA CONSIDERANDO OS CRITÉRIOS)</b>	
<b>1. CRITÉRIOS CLÍNICOS</b>	
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:	
<b>2. CRITÉRIOS DA HISTÓRIA FAMILIAR</b>	
Pais consanguíneos (irmãos, primos em I ou II grau).	
História familiar (parente em I ou II grau) do DI. Se sim, descrever qual:	
Presença de história familiar de doença genética. Se sim, descreva diagnóstico e grau de parentesco:	
<b>3. EXAMES COMPLEMENTARES REALIZADOS</b>	
Não	
Sim. Descrever resultados alterados.	
<b>4. REALIZA ALGUM TRATAMENTO ESPECÍFICO OU DE SUPORTE</b>	
Não	
Sim. Orientar a levar relatórios desse acompanhamento, bem como a respeito do desempenho escolar e atividade de vida diária.	
<b>III. ANOMALIAS CONGÊNITAS DE MANIFESTAÇÃO PRECOCE</b>	
<b>1. INÍCIO DAS MANIFESTAÇÕES</b>	
Período neonatal – Idade:	Adolescência – Idade:
Adulto jovem – Idade:	
<b>2. CRITÉRIOS CLÍNICOS</b>	
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	Criança com Síndrome de Down para definição diagnóstica e aconselhamento genético, especialmente

de Patau, Edwards, Turner, Klinefelter entre outros);	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. 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 a 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