

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO COMPLEMENTAR
FENDA OROFACIAL



Código PCFB: _____ Número CNS: _____

A B Informações gerais referentes ao paciente

1. Nome do paciente: _____

2. Data da consulta: _____

3. Preenchido por: _____

C Informações sobre o diagnóstico da fenda orofacial

4. Época da suspeita ou do diagnóstico da fenda labial:

Período pré-natal Sem informação
Período pós-natal – Quantos dias: _____ Não se aplica

5. Época da suspeita ou do diagnóstico da fenda do palato:

Período pré-natal Sem informação
Período pós-natal – Quantos dias: _____ Não se aplica

D Antecedentes Pessoais Relevantes

6. Já realizou cirurgia para correção da fenda orofacial:

Sim Não Sem informação

7. Realizou alguma outra cirurgia(s):

Sim Não Sem informação

8. Se o paciente já realizou cirurgia(s), relacionadas ou não a fenda orofacial, preencha o quadro abaixo, complementando a informação a cada consulta subsequente:

Data da cirurgia	Idade do paciente	Especificação do procedimento	Nome do hospital	Município/UF

9. Problemas de saúde no período entre nascimento e a presente data, não relacionados aos procedimentos cirúrgicos de correção da fenda orofacial:

Sim Não Sem informação

Se houve problemas de saúde não relacionados aos procedimentos cirúrgicos de correção da fenda orofacial, por favor, especifique-os:

10. Anemia:

Não Sem informação
Sim – Descreva: _____

11. Otite de repetição

Não Sem informação
Sim – Descreva: _____

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO COMPLEMENTAR
FENDA OROFACIAL



12. Pneumonia de repetição:
Não Sem informação
Sim – Descreva:

13. Outros problemas de saúde:
Não Sem informação
Sim – Descreva:

E Informações sobre a ascendência paterna

14. País de nascimento da avó paterna:
Brasil Outro: _____

15. País de nascimento do avô paterno:
Brasil Outro: _____

16. Ascendência étnica do pai do paciente. Assinale todas as alternativas mencionadas durante a consulta:

Nativa (Indígena+Europeia Latina+Africana)	Oriental
Europeia Latina	Árabe
Africana	Indígena
Europeia não-latina	Outra – Qual: _____
Judaica	Sem informação

F Informações sobre a ascendência materna

17. País de nascimento da avó materna:
Brasil Outro: _____

18. País de nascimento do avô materno:
Brasil Outro: _____

19. Ascendência étnica da mãe do paciente. Assinale todas as alternativas mencionadas durante a consulta:

Nativa (Indígena+Europeia Latina+Africana)	Oriental
Europeia Latina	Árabe
Africana	Indígena
Europeia não-latina	Outra – Qual: _____
Judaica	Sem informação

G Antecedentes familiares

20. Caso(s) de fendas orofaciais em algum outro parente:
Sim Não Sem informação

21. Outras alterações de palato em outros parentes (exceto fenda):
Sim Não Sem informação

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO COMPLEMENTAR
FENDA OROFACIAL



Alopecia totalis (HP:0007418)
Alterações de pigmentação de cabelos
(HP:0009887)
Cabelos com baixa implantação na nuca
(HP:0002162)

Cabelos com padrão anômalo, cabelos dirigidos
para cima ou anomalias de redemoinho
(HP:0011361)
Cabelos ressecados, quebradiços, grossos ou
esparços (HP:0010719)
Defeitos de couro cabeludo (HP:0001965)

Outros defeitos não listados – Descreva:

29. Encéfalo:

Agenesia de corpo caloso (HP:0001274)
Anencefalia (HP:0002323)
Anomalia de Arnold-Chiari (HP:0002308)
Anomalia de Dandy Walker (HP:0001305)
Anomalias de *septum pellucidum* (HP:0007375)
Aplasia/hipoplasia de cerebelo (HP:0007360)
Defeitos de formação e migração neuronal
(HP:0002269)

Disgenesia de corpo caloso (HP:0006996)
Encefaloceles (HP:0002084)
Hidrocefalia (exceto secundária a hemorragia
intraventricular) (HP:0000238)
Hidrocefalia secundária a hemorragia
intraventricular (HP:0000238)

Outros defeitos não listados – Descreva:

30. Orelhas:

Anotia (HP:0008772)
Apêndices pós-auriculares (HP:0004451)
Apêndices, seios, cistos, orifícios/pits ou fístula
pré-auriculares (HP:0000383)
Assimetria de tamanho (HP:0010722)
Aurícula acessória (HP:0100687)
Ausência de tragus (HP:0011268)
Formato rudimentar (orelha pequena com
semelhança a brotos embrionários)
(HP:0011267)
Hélix incompleta, espessada ou sobredobrada
(HP:0011039)
Lóbulo duplo (HP:0000363)

Macrotia/orelha alargada (HP:0000400)
Meato auditivo externo estreito (HP:0000402)
Microtia (hipoplasia de orelha) (HP:0008551)
Orelha com prega na helix ou no lóbulo
(HP:0008523)
Orelha de implantação baixa (HP:0000369)
Orelha dismórfica (em couve-flor, pontuda,
achatada no terço superior, etc)
(HP:0000377)
Orelha proeminente (HP:0000412)
Orelha rodada posteriormente (HP:0000358)
Orifícios (pit) pós auriculares (HP:0008523)
Tubérculo de Darwin (HP:0011261)

Outros defeitos não listados – Descreva:

31. Face (inclui maxila e mandíbula):

Agnatia (HP:0009117)
Assimetria facial (HP:0000324)
Face alongada (HP:0000276)
Fenda ou agenesia de zigomático (HP:0005557)
Hipoplasia de mandíbula (HP:0000347)
Hipoplasia de zigomático (HP:0010669)
Micrognatia significativa com ou sem
glossoptose

Outras deformidades congênicas da face e da
mandíbula (HP:0000271)
Paralisia facial (HP:0010628)
Perfil facial achatado (HP:0012368)
Prognatia (HP:0000303)
Retrognatia (HP:0000278)

Outros defeitos não listados – Descreva:

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO COMPLEMENTAR
FENDA OROFACIAL



Olhos:

32. Sobrancelhas, cílios e pálpebras:

Blefarofimose (diminuição da abertura palpebral/fendas palpebrais estreitas (HP:0000581)

Cílios ausentes ou rarefeitos (HP:0000561)

Cílios longos (HP:0000527)

Coloboma de pálpebra (HP:0000625)

Distiquíase (HP:0009743)

Distopia *cantorum* (HP:0000506)

Ectrópio (HP:0000656)

Entrópio (HP:0000621)

Epicanto invertido (HP:0000537)

Outros defeitos não listados – Descreva:

Fenda palpebral oblíqua superior ou inferior (HP:0200006)

Fendas palpebrais pequenas (comprimento abaixo de dois desvios padrões)

Fusão completa de pálpebras (HP:0009755)

Pálpebras *hooded*

Pregas epicânticas (HP:0000286)

Ptose palpebral (HP:0000508)

Sinofrismo ou sobrancelhas rarefeitas (HP:0000534)

33. Globo ocular:

Aniridia (HP:0000526)

Anomalia de pigmentação da íris (HP:0008034)

Cisto dermóide epibulbar (HP:0200040)

Coloboma ocular (HP:0000589)

Esclerótica azulada (HP:0000592)

Estrabismo (esotropia e exotropia) (HP:0000486)

Exoftalmia (HP:0000520)

Hipertelorismo (mensurado) com indicação cirúrgica (HP:0000316)

Hipertelorismo (mensurado) sem indicação cirúrgica (HP:0000316)

Outros defeitos não listados – Descreva:

Hipotelorismo (mensurado) com indicação cirúrgica (HP:0000601)

Hipotelorismo (mensurado) sem indicação cirúrgica (HP:0000601)

Manchas de Brushfield (HP:0001088)

Microftalmia/anoftalmia/cripftalmia (HP:0100887)

Nistagmo (HP:0000639)

Obstrução, estenose ou estreitamento de ducto nasolacrimal (HP:0000614)

Sardas na íris (HP:0200064)

34. Nariz:

Asas nasais hipoplásicas ou com incisuras/hipoplasia alar (HP:0009924)

Atresia de coanas (HP:0000453)

Columela curta ou longa (HP:0009929)

Desvio de septo nasal (HP:0004411)

Narinas antevertidas (HP:0000463)

Narinas pequenas (HP:0009933)

Outros defeitos não listados – Descreva:

Nariz bulboso (HP:0000414)

Nariz tubular

Ponta nasal bifida discreta (HP:0011803)

Ponta nasal bifida significativa (HP:0011803)

Ponte nasal baixa ou larga (HP:0000431)

Ponte nasal proeminente (HP:0000426)

Raiz nasal alta (HP:0000426)

Região oral:

35. Região perioral e lábios:

Boca grande (macrostomia) (HP:0000154)

Boca pequena (microstomia) (HP:0000160)

Filtrum apagado (HP:0000319)

Fosseta, depressão ou orifício/pit labial (HP:0100267)

Outros defeitos não listados – Descreva:

Fosseta, depressão ou orifício/pit em comissuras bucais (HP:0002710)

Freios labiais aberrantes (HP:0000191)

Lábios espessos (HP:0012471)

Lábios finos (HP:0000233)

Macroqueilia

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO COMPLEMENTAR
FENDA OROFACIAL



36. Cavidade oral:

Anodontia (HP:0000674)
Anomalias do número de dentes (exceto anodontia) (HP:0006483)
Anquiloglossia (língua em gravata) (HP:0010296)
Ausência de freio lingual
Borda alveolar alargada (HP:0000187)
Dentes malformados (HP:0011061)
Outros defeitos não listados – Descreva:

Dentes neonatais (HP:0000695)
Hipoplasia de esmalte (HP:0006297)
Língua grande (macroglossia) (HP:0000158)
Língua pequena (microglossia) (HP:0000171)
Palato alto e arqueado (HP:0000218)
Palato com fenda submucosa (HP:0000176)
Úvula bifida (HP:0000193)

37. Presença de defeitos em outras regiões anatômicas:

Sim

Não

Se há defeitos encontrados em qualquer outra região anatômica, por favor, assinale abaixo:

38. Pescoço:

Ausência de timo (HP:0005359)
Higroma cístico (HP:0000476)
Pele redundante (HP:0005989)
Pescoço curto (HP:0000470)
Prega nugal/Pterígio (HP:0000465)
Outros defeitos não listados – Descreva:

Seio, fistula ou cisto de arco branquial (HP:0009794)
Hipertrofia do timo e outros distúrbios tímicos (exceto ausência) (HP:0000777)
Torcicolo (HP:0005988)

Sistema Musculoesquelético e parede abdominal:

39. Tórax:

Anomalia de Klippel-Feil (HP:0004602)
Anomalia de Sprengel (HP:0000912)
Bifurcação de costela (HP:0000892)
Costela cervical (HP:0000891)
Deformidades coluna vertebral (HP:0000925)
Deformidades de esterno (peito escavado ou carinato) (HP:0000766)
Espinha bifida oculta (HP:0003298)
Espinha bifida (HP:0002414)
Fóvea (cova) em região sacral ou coccígea (HP:0000960)
Fusão vertebral (exceto Klippel Feil) (HP:0002948)
Hipertelorismo mamilar (HP:0006610)
Hipoplasia/agenesia de clavículas (HP:0006710)
Outros defeitos não listados – Descreva:

Hipoplasia/agenesia sacral (HP:0008517)
Hipoplasia/aplasia de peitoral maior (HP:0005258)
Mamilo acessório (HP:0002558)
Mamilo invertido (HP:0003186)
Mamilo pequeno, hipoplásico ou ausente (HP:0006709)
Mamilo de implantação baixa (HP:0002562)
Meningomielocele ou meningocele (HP:0002435)
Outras anomalias de costela (HP:0000772)
Outras anomalias de vértebras (HP:0003468)
Processo xifóide bifido (HP:0010309)
Tórax assimétrico (HP:0001555)
Tórax em colete, barril, armadura (HP:0001552)

40. Parede abdominal:

Anomalia de umbigo, implantação umbilical baixa ou hérnia umbilical (HP:0001551)
Ausência de músculos retos abdominais (HP:0005199)
História de artéria umbilical única (HP:0001195)
Diástase de retos abdominais (HP:0001540)
Outros defeitos não listados – Descreva:

Gastrosquise (HP:0001543)
Hérnia inguinal em meninas (quando peso ao nascimento \geq 2500 gramas) (HP:0000023)
Hérnia inguinal em meninos (HP:0000023)
Onfalocoele (HP:0001539)

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO COMPLEMENTAR
FENDA OROFACIAL



41. Membros (exceto mãos e pés):

Anel de constrição (HP:0009775)
Anteversão do fêmur (HP:0002980)
Arqueamento de braço, antebraço, coxa ou perna (HP:0006487)
Artrogripose (HP:0011729)
Assimetria entre membros (HP:0100556)
Ausência completa ou parcial de membros (HP:0009815)
Deformidades em valgo (HP:0002857)
Outros defeitos não listados – Descreva:

Deformidades em varo (HP:0002970)
Deformidades em recurvato (HP:0002816)
Fóvea (cova) em ombros (HP:0010782)
Hiperextensibilidade das articulações (HP:0001382)
Luxação congênita de quadril (HP:0001374)
Subluxação ou clique de quadril (HP:0002827)
Torção de tibia (HP:0100694)

42. Mãos:

Braquidactilia (mãos) (HP:0001156)
Camptodactilia (mãos) (HP:0100490)
Clinodactilia do 5º dedo (mão) (HP:0004220)
Dedos afilados (mãos) (HP:0001238)
Dedos alongados (mãos) (HP:0100807)
Dedos encurtados (mãos) (HP:0009381)
Defeitos transversos terminais (exceto ectrodactilia) (mãos) (HP:0005927)
Desvio ou sobreposição de dedos (mãos) (HP:0004097)
Ectrodactilia (mãos) (HP:0001171)
Encurtamento do 4º dedo (mão) (HP:0009280)
Encurtamento do 5º dedo (mão) (HP:0009237)
Encurtamento do 4º metacarpo (HP:0010042)
Outros defeitos não listados – Descreva:

Oligodactilia (redução do número de dedos) (mãos) (HP:0001180)
Polegar alargado ou trifalângico (HP:0009602)
Polidactilia pós-axial articulada (mãos) (HP:0001162)
Polidactilia pós-axial mínima em Afro-Americanos (mãos) (HP:0005676)
Polidactilia pré-axial (mãos) (HP:0001177)
Prega palmar única (HP:0000954)
Pregas palmares/interfalangeanas extras ou ausentes (HP:0006143)
Sindactilia cutânea com +/- sinostose (mãos) (HP:0010554)

43. Pés:

Aumento de espaço entre o hálux e segundo dedo do pé (HP:0001852)
Braquidactilia (pés) (HP:0001156)
Calcâneo proeminente (HP:0012428)
Camptodactilia (pés) (HP:0001836)
Clinodactilia (pés) (HP:0003795)
Dedos afilados (pés) (HP:0011308)
Dedos alongados (pés) (HP:0010511)
Dedos encurtados (pés) (HP:0001831)
Defeitos transversos terminais (exceto ectrodactilia) (pés) (HP:0006494)
Desvio ou sobreposição dos dedos (pés) (HP:0100498)
Ectrodactilia (pés) (HP:0001839)
Encurtamento do 4º metatarso (HP:0004689)
Espaçamento entre 4º e 5º dedos (pés) (HP:0008094)
Excesso de pregas plantares (HP:0008113)
Outros defeitos não listados – Descreva:

Hálux curto, alargado, valgo ou varo (HP:0001844)
Metatarso varo ou aduto (HP:0001840)
Oligodactilia (redução do número de dedos) (pés) (HP:0001849)
Pé em cadeira de balanço, cavo, valgo ou torto redutível (HP:0005656)
Pé torto não redutível (HP:0001883)
Polidactilia pós-axial articulada (pés) (HP:0100259)
Polidactilia pré-axial (pés) (HP:0001841)
Sindactilia cutânea com +/- sinostose (exceto sindactilia cutânea de 2º e 3º dedos) (pés) (HP:0010621)
Sindactilia cutânea de 2º e 3º dedos (pés) (HP:0004691)
Sulco plantar profundo (HP:0001869)

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO COMPLEMENTAR
FENDA OROFACIAL



44. Sistema Cardiovascular:

Anel vascular (HP:0010775)
Arco aórtico à direita (HP:0012020)
Arco aórtico cervical (HP:0011588)
Artérias colaterais aórtico-pulmonares mais calibrosas
Coarctação de aorta (HP:0001680)
Defeitos do septo atrioventricular (HP:0006695)
Defeitos do septo interatrial (CIA) (HP:0001631)
Defeitos do septo interventricular (CIV) (HP:0001629)
Defeito de septo interventricular com atresia pulmonar
Dextrocardia (HP:0001651)
Drenagem anômala de veias pulmonares (HP:0005160)
Dupla via de saída de ventrículo direito (HP:0001719)
Estenose de valva aórtica (HP:0001650)
Estenose de valva mitral (HP:0001718)
Estenose de valva pulmonar (HP:0001642)
Estenose periférica de artéria pulmonar (HP:0004969)
Forame oval pérvio (quando peso ao nascimento \geq 2500g ou idade gestacional \geq 37 semanas) (HP:0001655)
Hemangioma em face ou pescoço (HP:0001028)
Hemangioma grande (diâmetro \geq 10 cm), múltiplo ou cavernoso (HP:0001028)
Outros defeitos não listados – Descreva:

Hipertrofia ventricular (HP:0001714)
Insuficiência de valva aórtica (HP:0001659)
Insuficiência de valva mitral (HP:0001653)
Insuficiência de valva pulmonar (HP:0010444)
Insuficiência de valva tricúspide (HP:0005180)
Interrupção do arco aórtico (HP:0011611)
Linfangioma (HP:0100764)
Miocardiopatia (HP:0001638)
Persistência do canal arterial (PCA) (quando peso ao nascimento \geq 2500g ou idade gestacional \geq 37 semanas) (HP:0001643)
Regurgitação de valva aórtica discreta (HP:0001659)
Regurgitação de valva mitral discreta (HP:0001653)
Tetralogia de Fallot Clássica (HP:0001636)
Tetralogia de Fallot com estenose pulmonar (HP:0011679)
Tetralogia de Fallot com atresia pulmonar (HP:0012516)
Tetralogia de Fallot não especificado
Transposição de grandes vasos (HP:0001669)
Truncus arteriosus (HP:0001660)
Valva aorta bicúspide (HP:0001647)
Valva aorta espessada
Valva pulmonar espessada

45. Sistema respiratório:

Agenesia de pulmão (HP:0005944)
Defeitos diafragmáticos (exceto hérnia de hiato) (HP:0000775)
Estridor laríngeo congênito (HP:0004886)
Hérnia de hiato (HP:0002036)
Outros defeitos não listados – Descreva:

Hipoplasia pulmonar (exceto em prematuros) (HP:0002089)
Laringomalácia (HP:0001601)
Traqueomalácia (HP:0002779)

46. Sistema Gastrointestinal:

Ânus imperfurado (HP:0002023)
Apêndices anais
Ascite congênita (HP:0001791)
Atresia de esôfago (HP:0002032)
Atresia de vias e/ou ductos biliares (HP:0005912)
Divertículo de Meckel (HP:0002245)
Esplenomegalias e/ou hepatomegalia (HP:0001433)
Outros defeitos não listados – Descreva:

Estenose de piloro (HP:0002021)
Estenose/atresia anal/outras alterações de ânus (exceto ânus imperfurado) (HP:0004378)
Estenose/atresia intestinal (HP:0011100)
Fissuras anais (HP:0012390)
Fístula traqueoesofágica (HP:0002575)
Megacolon ou Hirschsprung (HP:0002251)

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO COMPLEMENTAR
FENDA OROFACIAL



47. Sistema Urinário:

Agenesia renal (HP:0000104)
Agenesia/atresia ou válvula de uretra/alteração uretral (HP:0000795)
Cisto renal único (HP:0012581)
Cistos renais (HP:0005562)
Hidronefrose com dilatação de pelve \geq 10 mm (HP:0000126)
Outros defeitos não listados – Descreva:

Hiperplasia renal (HP:0000105)
Refluxo vésico-ureteral (HP:0000076)
Rim ectópico (HP:0000086)
Rim em ferradura (HP:0000085)
Úraco patente ou com cisto (HP:0010478)

Genitais:

48. Inspeção visual:

Ambiguidade genital (HP0000062)

49. Genitália feminina:

Aderência de pequenos lábios (HP:0000063)
Anomalia de fusão uterina (HP:0000130)
Anomalia de Rokitansky
Apêndices vaginais ou himenais
Cisto de vagina, vulva ou canal de Nuck

Clitoromegalia (mensurado $>$ 6mm) (HP:0000057)
Fusão vulvar (HP:0000148)
Hipoplasia de grandes lábios (HP:0000059)
Hipoplasia de pequenos lábios (HP:0000064)
Presença de rafe mediana no clitóris

Outros defeitos não listados – Descreva:

50. Genitália masculina:

Anorquia/microrquidia (mensurada) (HP:0010468)
Ausência de prepúcio ou prepúcio excessivo ou redundante (HP:0100587)
Ausência de rafe mediana no pênis
Cordee (HP:0000041)
Criptorquidia (quando peso ao nascimento \geq 2500g) (HP:0000028)
Criptorquidia não especificada (HP:0000028)
Criptorquidia persistente após 2 anos de idade (HP:0000028)

Escroto em cachecol/transposição penoescrotal (HP:0100600)
Fimose (HP:0001741)
Hidrocele (HP:0000034)
Hipoplasia de testículo (HP:0008734)
Hipoplasia escrotal (HP:0000046)
Hipospadia (exceto quando meato estiver na glândula) (HP:0000047)
Hipospadia de glândula (HP:0000807)
Micropênis (mensurado) (HP:0000054)
Pênis pequeno (exceto micropênis mensurado) (HP:0008736)

Outros defeitos não listados – Descreva:

51. Pele e anexos:

Apêndices ou cistos cutâneos (HP:0010609)
Cutis marmorata (HP:0000965)
Dermatóglifos incomuns (HP:0007560)
Hipoplasia ungueal (HP:0008386)
Ictiose (HP:0008064)
Lanugo excessivo ou persistente ou hipertricose (HP:0011362)
Manchas vinho-do-porto/*Nevus flammeus* (HP:0001052)
Manchas café-com-leite (HP:0000957)
Manchas despigmentadas ou hiperpigmentadas (HP:0007441)

Manchas mongólicas (HP:0011369)
Nevus pigmentados (HP:0000995)
Pele hiperextensível (HP:0000974)
Unha ausente (HP:0001798)
Unha com duplicação (exceto polegar) (HP:0010793)
Unha do polegar com duplicação (HP:0010793)
Unhas largas, hipoplásicas, hipertróficas, espessadas, hiperconvexas ou com sulco longitudinal (HP:0001597)

Outros defeitos não listados – Descreva:

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO COMPLEMENTAR
FENDA OROFACIAL



52. Outros defeitos inespecíficos não listados:

Sim – Descreva:

Não

I Hipótese Diagnóstica

53. Preencha o quadro com as hipóteses diagnósticas do paciente:

Data da HD	Hipótese Diagnóstica	CID da fenda orofacial	Status do Diagnóstico (Suspeito, Em investigação, Concluído)

54. O paciente apresenta fenda atípica:

Sim

Não

55. O paciente apresenta holoprosencefalia:

Sim

Microforma

Não

56. É possível coletar amostra do trio para extração do DNA:

Sim

Não