

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE PRIMEIRA CONSULTA
INVESTIGAÇÃO DEL 22q11.2



Código PCFB: _____ Número CNS: _____

A Informações gerais referentes ao paciente

1. Nome do paciente: _____

2. CPF do paciente: _____

3. Data do nascimento: _____

4. É filho adotivo?:

Sim

Não

5. Sexo legal:

Masculino

Feminino

Não definido

6. Município e Estado de nascimento: _____

7. Escolaridade Paciente:

Não Alfabetizado

Alfabetizado

Ensino Fundamental Incompleto

Ensino Fundamental Completo

Ensino Médio Incompleto

Ensino Médio Completo

Ensino Superior Incompleto

Ensino Superior Completo

Não se aplica

Sem informação

8. Nome da Mãe: _____

9. Nome do Pai: _____

10. Renda Familiar: _____ em salários mínimos

11. Hospital: _____

12. Serviço: _____

13. Número de registro no Hospital ou Serviço: _____

14. Data da consulta: _____

15. Preenchido por: _____

B Contato com o paciente/família

16. Endereço completo:

17. Cidade-UF: _____

18. CEP: _____

19. Telefone Residencial: _____

20. Telefone Celular: _____

21. Telefone Comercial: _____

22. E-mail: _____

C Informações gerais referentes ao pai do paciente

23. Data de nascimento do pai do paciente: _____

24. Município e Estado de nascimento do pai do paciente: _____

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE PRIMEIRA CONSULTA
INVESTIGAÇÃO DEL 22q11.2



25. Escolaridade do pai do paciente:

Não Alfabetizado

Alfabetizado

Ensino Fundamental Incompleto

Ensino Fundamental Completo

Ensino Médio Incompleto

Ensino Médio Completo

Ensino Superior Incompleto

Ensino Superior Completo

Não se aplica

Sem informação

D Informações gerais referentes à mãe do paciente

26. Data de nascimento da mãe do paciente: _____

27. Município e Estado de nascimento da mãe do paciente: _____

28. Escolaridade da mãe do paciente:

Não Alfabetizado

Alfabetizado

Ensino Fundamental Incompleto

Ensino Fundamental Completo

Ensino Médio Incompleto

Ensino Médio Completo

Ensino Superior Incompleto

Ensino Superior Completo

Não se aplica

Sem informação

E Informações sobre história obstétrica materna, história médica e medicamentosa da mãe no período de 3 meses antes até o final da gravidez do paciente

29. Esta gravidez foi:

Espontânea

Induzida – Método: _____

Sem informação

30. Tabagismo pela mãe:

Sim

Não

Sem informação

31. Consumo de álcool pela mãe:

Sim

Não

Sem informação

32. Consumo de drogas ilícitas:

Sim

Não

Sem informação

Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

33. Se afirmativo, especifique o tipo de droga:

Sem informação

Cocaína

Crack

Outros – Qual: _____

Ecstasy

LSD

Maconha

34. Diagnóstico de epilepsia:

Sim

Não

Sem informação

35. Diagnóstico de diabetes:

Sim

Não

Sem informação

36. Diagnóstico de obesidade:

Sim

Não

Sem informação

37. Diagnóstico de artéria umbilical única:

Sim

Não

Sem informação

38. Outros diagnósticos:

Não

Sim – Descreva: _____

Sem informação

39. Exposições da mãe a outras substâncias (inclusive medicamentos) durante a gestação:

Não

Sim – Quais: _____

Sem informação

40. Grupos de Ocupação: _____

41. Ocupação da mãe: _____

42. Exposição ocupacional da mãe a agentes químicos ou solventes:

43. Outras intercorrências durante a gestação:

Não Sem informação
 Sim – Quais:

44. Tentativa de interrupção da gravidez:

Sim – Descreva: _____
 Não Sem informação

F Antecedentes Peri e Neonatais do Paciente

45. Duração da gestação:

Termo Pós-termo
 Pré-termo Sem informação

46. Relação de peso ao nascimento X idade gestacional:

PIG (abaixo do percentil 10) GIG (acima do percentil 90)
 AIG (entre percentil 10 e 90) Sem informação

47. Local do parto:

Maternidade Outro
 Domicílio Sem informação

48. Tipo de parto:

Cesariano Vaginal
 Fórceps Sem informação

49. Gemelaridade:

Sim Não Sem informação

50. Tipo de gemelaridade:

Monozigóticos Dizigóticos Sem informação

Dados Antropométricos ao Nascimento:

Para os percentis: encontrar o intervalo adequado com base no valor exato calculado pelo WHO Anthro ou WHO AnthroPlus:

51. Peso ao nascimento: _____ g – Percentil: _____

52. Comprimento ao nascimento: _____ cm – Percentil: _____

53. Perímetro Cefálico ao nascimento: _____ cm – Percentil: _____

54. Apgar 1° minuto: _____

55. Apgar 5° minuto: _____

56. Apgar 10° minuto: _____

57. Capurro: _____

58. Intorrências neonatais:

Sim Não Sem informação

Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

59. Se afirmativo, assinale qual/quais:

Convulsões	Infecção
Desconforto respiratório	Intubação e ventilação mecânica
Hipocalcemia	Parada cardio respiratória
Hipoglicemia	Sucção débil
Hipotonia	Vômitos
Icterícia	
Outras – Quais:	

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE PRIMEIRA CONSULTA
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



60. Alta da maternidade: _____

G Antecedentes Pessoais Relevantes

61. Em que idade iniciou o acompanhamento especializado: _____

Marcos esperados de DNPM:

- Sorriso - 2 meses
- Firmar a cabeça - 3-4 meses
- Sentar com apoio - 4-5 meses
- Sentar sem apoio - 6-8 meses
- Falar palavras - 8-14 meses
- Andar sem auxílio - 10-14 meses
- Falar frases - 10-24 meses
- Controle dos esfíncteres anal e vesical - a partir de 18 meses

62. Marcos do desenvolvimento:

Tipo de marco	Status do marco	Idade que atingiu (em meses)
Sorriu		
Sustentou a cabeça		
Sentou com apoio		
Sentou sem apoio		
Engatinhou		
Ficou de pé com apoio		
Andou sem apoio		
Falou palavras		
Falou frases		
Controlou esfíncter anal – período diurno		
Controlou esfíncter anal – período noturno		
Controlou esfíncter vesical – período diurno		
Controlou esfíncter vesical – período noturno		

63. Desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM):

- | | |
|--------------------------------|---|
| Normal | Atraso motor e de comportamento |
| Atraso apenas na linguagem | Atraso de linguagem e comportamento |
| Atraso apenas motor | Atraso motor, linguagem e comportamento |
| Atraso apenas de comportamento | Não se aplica |
| Atraso motor e de linguagem | Sem informação |

64. Dificuldade de aprendizagem (a partir dos 10 anos):

- | | |
|-----|----------------|
| Sim | Não se aplica |
| Não | Sem informação |

65. Deficiência intelectual (mediante a avaliação formal do perfil cognitivo) (a partir dos 7 anos):

- | | | |
|-----|----------------------|----------------|
| Sim | Sem avaliação formal | Sem informação |
| Não | Não se aplica | |

Impressão do examinador sobre a função intelectual:

66. Durante esta consulta, você avalia que o paciente tem:

Inteligência normal	Déficit intelectual estabelecido
Quadro sugestivo de déficit intelectual	Não se aplica

67. Realização de terapias de apoio:

Sim	Não se aplica
Não	Sem informação

68. Tipo(s) de terapia de apoio:

Fonoaudiologia	Fisioterapia
Terapia Ocupacional	
Outra – Descreva:	

Alterações labiopalatais:

69. Apresenta sintomas sugestivos de alteração palatal:

Sim	Não	Sem informação
-----	-----	----------------

Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

70. Se afirmativo, assinale qual/quais:

Voz anasalada	Disfagia	Refluxo nasal de leite
---------------	----------	------------------------

Outros tipos de voz – Especificar: _____

Outros – Descreva: _____

71. Possui alterações labiais, palatais anatômicas/funcionais:

Sim	Não avaliado
Não	Sem informação

Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

72. Se afirmativo, assinale qual/quais:

Fenda labial	Úvula bifida	Insuficiência Velofaríngea
Fenda palatal	Fenda Submucosa	

73. Realizou Nasofibroscoopia:

Não	Aguarda resultado	Sem informação
Sim – Resultado:		

Alterações Cardiovasculares:

74. Possui malformações cardiovasculares:

Sim	Sopro cardíaco a esclarecer	Sem informação
Não	Não avaliado	

75. Realizou Ecocardiograma e/ou Cateterismo:

Sim	Aguarda resultado
Não	Sem informação

Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

76. Apresenta Tetralogia de Fallot:

Tetralogia de Fallot com estenose pulmonar	Tetralogia de Fallot não especificada
Tetralogia de Fallot com estenose pulmonar	Sem Tetralogia de Fallot
Tetralogia de Fallot clássica	

77. Apresenta outras malformações cardiovasculares:

Interrupção de arco aórtico – Especificar Tipo: _____
Coarctação aórtica
Defeito de septo interventricular atresia pulmonar
Truncus arteriosus
Defeito de septo interatrial (CIA)
Defeito de septo interventricular (CIV)
Estenose de valva pulmonar
Estenose periférica de artéria pulmonar
Transposição de grandes vasos
Outros – Descreva:

Dupla via de saída de ventrículo direito
Persistência do canal arterial (PCA)
Arco Aórtico à direita
Arco Aórtico Cervical
Anel vascular
Artérias colaterais aorto-pulmonares mais calibrosas (mediante cateterismo)

Alterações Comportamentais, Psiquiátricas e Neurológicas:

78. Alterações comportamentais, psiquiátricas e neurológicas:

Sim Não investigado Sem informação
Não Não se aplica

Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

79. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações comportamentais, psiquiátricas e neurológicas:

Transtorno afetivo bipolar (TAB) Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH)
Transtorno obsessivo compulsivo (TOC)
Depressão Autismo
Transtorno opositor

Esquizofrenia – Idade de início dos sintomas: _____

Anomalias estruturais de Sistema Nervoso Central – Descreva:

Outros – Descreva:

80. Convulsões:

Sim – Descreva: _____
Não

Alterações Imunológicas e hematológicas:

81. Apresenta sintomas sugestivos de alterações imunológicas ou hematológicas:

Sim Não avaliado
Não Sem informação

Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

82. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações imunológicas ou hematológicas:

Infecção de vias aéreas superiores (IVAS) Petéquias/Equimoses espontâneas
Otites de repetição Sangramentos espontâneos
Pneumonias de repetição
Outros – Descreva:

83. Foi realizada avaliação laboratorial:

Sim Aguarda resultado
Não Sem informação

84. Apresenta alterações confirmadas por exames:

Sim Aguarda resultado
Não Sem informação

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE PRIMEIRA CONSULTA
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

85. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações confirmadas por exames:

- | | |
|---|--------------------|
| Alteração na contagem/função de células T | Anemia hemolítica |
| Alteração na contagem/função de células B | Aplasia medular |
| Aplasia/Hipoplasia tímica | Deficiência de IgA |
| Doença auto-imune – Qual: | |

- | | |
|--------------------|---------------|
| Leucopenia | Neutropenia |
| Linfopenia | Plaquetopenia |
| Outros – Descreva: | |

Alterações endocrinológicas:

86. Alterações endocrinológicas:

- | | |
|-----|----------------|
| Sim | Não avaliado |
| Não | Sem informação |

Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

87. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações endocrinológicas:

- | | |
|------------------------------------|--------------------------|
| Hipocalcemia após período neonatal | Hiperparatireoidismo |
| Hipotireoidismo | Hipoparatiroidismo |
| Hipertireoidismo | Diabetes <i>mellitus</i> |
| Outras – Descreva: | |

Alterações auditivas:

88. Deficiência auditiva:

- | | |
|-----|----------------|
| Sim | Não avaliado |
| Não | Sem informação |

Se afirmativo, assinale o tipo, lateralidade e grau:

89. Descrição da deficiência auditiva

Tipo (neurossensorial, condutiva, mista)	Lateralidade (bilateral, esquerda, direita)	Grau (leve, moderada, profunda)

Alterações oftalmológicas:

90. Alterações oftalmológicas:

- | | |
|-----|----------------|
| Sim | Não avaliado |
| Não | Sem informação |

Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

91. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações oftalmológicas:

- | | | |
|------------|-------------------|-----------------------|
| Estrabismo | Vício de refração | Embriotoxon posterior |
|------------|-------------------|-----------------------|

Catarata – Descreva: _____

Coloboma ocular – Descreva: _____

Retinopatia – Descreva: _____

Outros – Descreva: _____

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE PRIMEIRA CONSULTA
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



Trato Genitourinário (TGU):

92. Alterações de TGU:

Sim

Não avaliado

Não

Sem informação

Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

93. Se afirmativo, assinale qual/ quais alterações de TGU:

Criptorquidia – Descreva:

Refluxo vesicoureteral – Descreva:

Alterações/Malformação renal – Descreva:

Alterações/Malformação ureteral– Descreva:

Outros – Descreva:

Trato gastrointestinal (TGI):

94. Alterações de TGI:

Sim

Não

Sem informação

Obrigatório responder esta pergunta caso tenha respondido afirmativamente a questão anterior:

95. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações de TGI:

Refluxo gastroesofágico

Diarreia crônica

Fístula traqueoesofágica

Constipação crônica

Malformação intestinal – Descreva:

Malformação do ânus – Descreva:

Outros – Descreva:

H Antecedente familiares

96. Número total de gravidezes incluindo o paciente, nativos, natimortos e abortos (Lembre-se que gêmeos correspondem a 1 gravidez): _____

97. Se há pelo menos uma gravidez, por favor, preencha o quadro abaixo:

Ordem de nascimento ou nº do indivíduo no heredograma	Status (nativo, natimorto, aborto)	Gemelaridade (S, N)	Sexo (M, F, não definido)	Nome	Presença de Fenda Orofacial (S, N)	Caso registrado no PCFB (S, N)	Presença de outros defeitos (S, N)

98. Consanguinidade entre os genitores:

Sim – Descreva: _____

Possível

Não

Sem informação

I Exames Complementares

99. Fotografias:

Sim

Não

100. Preencha o quadro com os exames complementares do paciente:

Exame Complementar	Obs do Exame Complementar	Data da solicitação exame	Resultado do Exame Complementar	Data do Resultado

J Exame Físico

Dados Antropométricos Atuais:

Para os percentis: encontrar o intervalo adequado com base no valor exato calculado pelo WHO Anthro ou WHO AnthroPlus. Para percentil de PC de crianças MAIORES de 5 anos usar o gráfico Smith:

101. Peso atual: _____ g – Percentil: _____

102. Comprimento/estatura atual: _____ cm – Percentil: _____

103. Perímetro Cefálico atual: _____ cm – Percentil: _____

104. Assinale todos os sinais presentes na região craniofacial:

Microcefalia

Face alongada

Assimetria facial sem craniosinostose

Hipertelorismo

Fendas palpebrais estreitas

Pálpebras *hooded*

Nariz bulboso

Nariz tubular

Raiz nasal alta

Ponte nasal proeminente

Ponta nasal bulbosa

Ponta nasal bifida discreta

Ponta nasal bifida significativa

Hipoplasia alar

Boca pequena

Retrognatia

105. Assinale todos os sinais presentes nas outras regiões:

Dedos alongados (mãos)

Outras anomalias esqueléticas – Descreva:

Dedos alongados (pés)

Outras malformações congênicas não descritas anteriormente – Descreva:

106. Qual o médico responsável em seu serviço por comunicar o resultado da investigação laboratorial para o paciente: _____

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE PRIMEIRA CONSULTA
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



107. Coleta de material para biorrepositório:

Data da coleta do material	Tipo de material enviado	Destino do material	Indivíduos coletados

K TCLE Del22q11.2

108. O médico responsável pelo caso já preencheu e assinou o TCLE para participação do Projeto de Pesquisa de Investigação de Del22q11.2?

Sim

Não

109. O TCLE do paciente já foi devidamente preenchido e assinado?

Sim

Não