

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
FENDA OROFACIAL E INVESTIGAÇÃO DE DEL22q11.2



Código PCFB: _____ Número CNS: _____

A Informações gerais referentes ao paciente

1. Nome do paciente: _____
2. CPF do paciente: _____
3. Nome da Mãe: _____
4. Hospital: _____
5. Serviço: _____
6. Número de registro no Hospital ou Serviço: _____
7. Data da consulta: _____
8. Preenchido por: _____

B Contato com o paciente/família

9. Endereço completo:

10. Cidade: _____

11. CEP: _____

12. Telefone Residencial: _____

13. Telefone Celular: _____

14. Telefone Comercial: _____

15. E-mail: _____

C Interrupção do seguimento clínico

16. Interrupção do seguimento clínico

Sim

Não

17. Motivo:

Alta

Não comparecimento

Óbito – Data e motivo: _____

Outro – Descreva: _____

D Antecedentes Pessoais Relevantes – Evolução Clínica

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

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
FENDA OROFACIAL COM SUSPEITA DE DEL22q11.2



18. 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		

19. 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

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

Sim	Não se aplica
Não	Sem informação

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

Sim	Não se aplica
Não	Sem informação
Sem avaliação formal	

Impressão do examinador sobre a função intelectual:

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

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

23. Realização de terapias de apoio:

Sim	Não se aplica
Não	Sem informação

24. Tipo(s) de terapia de apoio:

Fonoaudiologia	Fisioterapia
Terapia Ocupacional	
Outra – Descreva:	

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
FENDA OROFACIAL COM SUSPEITA DE DEL22q11.2



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

Estrabismo Vício de refração Embriotoxon posterior

Catarata – Descreva: _____

Coloboma – Descreva: _____

Retinopatia – Descreva: _____

Outros – Descreva: _____

Trato Genitourinário (TGU):

52. Alterações de TGU:

Sim Não avaliado
 Não Sem informação

Trato gastrointestinal (TGI):

53. Alterações de TGI:

Sim Não avaliado
 Não Sem informação

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

54. 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: _____

E Antecedente familiares

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

56. 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)

57. Caso(s) de fendas orofaciais em algum outro parente:

Sim Não Sem informação

G 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:

67. Peso atual: _____ g - Percentil: _____

68. Comprimento/estatura atual: _____ cm - Percentil: _____

69. Perímetro Cefálico atual: _____ cm - Percentil: _____

70. Presença de outros defeitos na região craniofacial:

Sim

Não

Se há outros defeitos na região craniofacial, por favor, assinale abaixo:

Crânio e/ou encéfalo:

71. Crânio:

Assimetria sem sinostose (HP:0002678)

Bossa frontal (HP:0002007)

Craniossinostose (HP:0001363)

Cristas supraorbitárias proeminentes ou hipoplásticas

Deformidades do crânio sem sinostose (HP:0000929)

Diâmetro bifrontal diminuído (HP:0004422)

Dolicocefalia (HP:0000268)

Fontanela acessória (HP:0012367)

Fontanelas amplas (HP:0000239)

Outros defeitos não listados – Descreva:

Fontanelas pequenas (HP:0005486)

Macrocefalia (sem hidrocefalia) (HP:0000256)

Microcefalia (HP:0000252)

Occipital plano (HP:0005469)

Occipital proeminente (HP:0000269)

Osteófito occipital (HP:0012294)

Plagiocefalia sem sinostose (HP:0001357)

Sutura metópica aberta até o Bregma (HP:0005556)

72. Cabelo e couro cabeludo:

Alopecia totalis (HP:0007418)

Alterações de pigmentação de cabelos (HP:0009887)

Cabelos com baixa implantação na nuca (HP:0002162)

Outros defeitos não listados – Descreva:

Cabelos com padrão anômalo, cabelos dirigidos para cima ou anomalias de redemoinho (HP:0011361)

Cabelos ressecados, quebradiços, grossos ou esparsos (HP:0010719)

Defeitos de couro cabeludo (HP:0001965)

73. 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)

Outros defeitos não listados – Descreva:

Encefaloceles (HP:0002084)

Hidrocefalia (exceto secundária a hemorragia intraventricular) (HP:0000238)

Hidrocefalia secundária a hemorragia intraventricular (HP:0000238)

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
FENDA OROFACIAL COM SUSPEITA DE DEL22q11.2



74. 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:01000687)
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)
Outros defeitos não listados – Descreva: | 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) |
|--|--|

75. 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
Outros defeitos não listados – Descreva: | 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) |
|---|--|

Olhos:

76. 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 <i>cantorum</i> (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 <i>hooded</i>
Pregas epicânticas (HP:0000286)
Ptose palpebral (HP:0000508)
Sinofrismo ou sobrancelhas rarefeitas (HP:0000534) |
|--|--|

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
FENDA OROFACIAL COM SUSPEITA DE DEL22q11.2



77. 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/cripotoftalmia
(HP:0100887)
Nistagmo (HP:0000639)
Obstrução, estenose ou estreitamento de ducto
nasolacrimal (HP:0000614)
Sardas na íris (HP:0200064)

78. 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 bífida discreta (HP:0011803)
Ponta nasal bífida significativa (HP:0011803)
Ponte nasal baixa ou larga (HP:0000431)
Ponte nasal proeminente (HP:0000426)
Raiz nasal alta (HP:0000426)

Região oral:

79. 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

80. 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 bífida (HP:0000193)

81. Presença de defeitos em outras regiões anatômicas:

Sim

Não

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

82. 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:

83. 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 bífida oculta (HP:0003298)

Espinha bífida (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 bífido (HP:0010309)

Tórax assimétrico (HP:0001555)

Tórax em colete, barril, armadura (HP:0001552)

84. 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)

Onfalocele (HP:0001539)

85. 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 tíbia (HP:0100694)

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
FENDA OROFACIAL COM SUSPEITA DE DEL22q11.2



86. Mãos:

- | | |
|---|--|
| Braquidactilia (mãos) (HP:0001156) | Oligodactilia (redução do número de dedos) (mãos) (HP:0001180) |
| Camptodactilia (mãos) (HP:0100490) | Polegar alargado ou trifalângico (HP:0009602) |
| Clinodactilia do 5° dedo (mão) (HP:0004220) | Polidactilia pós-axial articulada (mãos) (HP:0001162) |
| Dedos afilados (mãos) (HP:0001238) | Polidactilia pós-axial mínima em Afro-Americanos (mãos) (HP:0005676) |
| Dedos alongados (mãos) (HP:0100807) | Polidactilia pré-axial (mãos) (HP:0001177) |
| Dedos encurtados (mãos) (HP:0009381) | Prega palmar única (HP:0000954) |
| Defeitos transversos terminais (exceto ectrodactilia) (mãos) (HP:0005927) | Pregas palmares/interfalangeanas extras ou ausentes (HP:0006143) |
| Desvio ou sobreposição de dedos (mãos) (HP:0004097) | Sindactilia cutânea com +/- sinostose (mãos) (HP:0010554) |
| Ectrodactilia (mãos) (HP:0001171) | |
| Encurtamento do 4° dedo (mão) (HP:0009280) | |
| Encurtamento do 5° dedo (mão) (HP:0009237) | |
| Encurtamento do 4° metacarpo (HP:0010042) | |
| Outros defeitos não listados – Descreva: | |

87. Pés:

- | | |
|--|--|
| Aumento de espaço entre o hálux e segundo dedo do pé (HP:0001852) | Hálux curto, alargado, valgo ou varo (HP:0001844) |
| Braquidactilia (pés) (HP:0001156) | Metatarso varo ou aduto (HP:0001840) |
| Calcâneo proeminente (HP:0012428) | Oligodactilia (redução do número de dedos) (pés) (HP:0001849) |
| Camptodactilia (pés) (HP:0001836) | Pé em cadeira de balanço, cavo, valgo ou torto redutível (HP:0005656) |
| Clinodactilia (pés) (HP:0003795) | Pé torto não redutível (HP:0001883) |
| Dedos afilados (pés) (HP:0011308) | Polidactilia pós-axial articulada (pés) (HP:0100259) |
| Dedos alongados (pés) (HP:0010511) | Polidactilia pré-axial (pés) (HP:0001841) |
| Dedos encurtados (pés) (HP:0001831) | Sindactilia cutânea com +/- sinostose (exceto sindactilia cutânea de 2° e 3° dedos) (pés) (HP:0010621) |
| Defeitos transversos terminais (exceto ectrodactilia) (pés) (HP:0006494) | Sindactilia cutânea de 2° e 3° dedos (pés) (HP:0004691) |
| Desvio ou sobreposição dos dedos (pés) (HP:0100498) | Sulco plantar profundo (HP:0001869) |
| Ectrodactilia (pés) (HP:0001839) | |
| Encurtamento do 4° metatarso (HP:0004689) | |
| Espaçamento entre 4° e 5° dedos (pés) (HP:0008094) | |
| Excesso de pregas plantares (HP:0008113) | |
| Outros defeitos não listados – Descreva: | |

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
FENDA OROFACIAL COM SUSPEITA DE DEL22q11.2



88. 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

89. 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)

90. 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 DE CONSULTA SUBSEQUENTE
FENDA OROFACIAL COM SUSPEITA DE DEL22q11.2



91. 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:

92. Inspeção visual:

Ambiguidade genital (0000062)

93. 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:

94. 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:

95. 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 DE CONSULTA SUBSEQUENTE
FENDA OROFACIAL COM SUSPEITA DE DEL22q11.2



96. Outros defeitos inespecíficos não listados:

Sim

Não

Descreva:

Hipótese Diagnóstica

97. Há outra hipótese para este paciente:

Sim

Não

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

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

99. O paciente apresenta fenda atípica:

Sim

Não

100. O paciente apresenta holoprosencefalia:

Sim

Microforma

Não

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

102. Coleta de material para biorrepositório:

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