

Código PCFB:Nú	ímero 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	D:				
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:					
<b>15.</b> E-mail:					
C Interrupção do seguimento clínico					
16. Interrupção do seguimento clínico					
Sim		Não			
17. Motivo: Alta		Não comparecimento			
Óbito – Data e motivo:		Nao comparecimento			
Outro – Descreva:					
D Antecedentes Pessoais Relevantes					
18. Já realizou cirurgia para correção de Sim	<b>a fenda orofacial:</b> Não	Sem informação			
19. Realizou alguma outra cirurgia(s): Sim	Não	Sem informação			



20. Se o paciente já realizou cirurgia(s), relacionadas ou não a fenda orofacial, preencha o quadro

abaixo, com	plementand	o a informação a cada consulta su	ubsequente:	
Data da cirurgia	Idade do paciente	Especificação do procedimento	Município/UF	Nome do hospital
cirurgia	paciente			
21. Problem	as de saúd	e no período entre nascimento (	e a presente data, não	relacionados aos
		os de correção da fenda orofacial:	э ш ргозонно шиш, на	
Sim	<b>3</b>	Não	Sem informaçã	0
Se houve pro	blemas de	saúde não relacionados aos proce	edimentos cirúrgicos de	correção da fenda
orofacial, po	r favor, esp	ecifique-os:	_	
<b>22.</b> Anemia:				
Não			Sem informação	
Sim –	Descreva:			
23. Otite de re	noticão:			
Não	epetição.		Com informação	
	D		Sem informação	
SIM –	Descreva:			
<b>24</b> . Pneumoni	a de repetiçã	0:		
Não	, ,		Sem informação	
Sim –	Descreva:		,,,,	
<b>5</b>	2000.014.			
<b>25</b> . Convulsõe	s:			
Não			Sem informação	
Sim –	Descreva:		•	
<b>26.</b> Outros pro	oblemas de s	aúde:		
Não			Sem informação	
Sim –	Descreva:			
27 Admissõ	se hoenitala	ros dovidas a problemas pão role	cionados a procedimon	tos cirúrgicos:
ZI. AUIIIISSU	zs mospitală	res devidas a problemas não rela	cionados a procedimen	

Sim Nao Sem informação

28. Se houve admissões hospitalares NÃO RELACIONADAS a procedimentos cirúrgicos entre a consulta anterior e a atual, por favor, especifique-as no quadro abaixo:

Data da internação	Motivo da internação	Data da alta	Diagnóstico na alta



### Informações sobre desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM):

### 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

#### 29. 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		

### 30. 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

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

Sim Não se aplica Não Sem informação

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

Sim Não se aplica Não Sem informação

Sem avaliação formal

Déficit intelectual estabelecido

Não se aplica

Não se aplica

Fisioterapia

Sem informação



### <u>Impressão do examinador sobre a função intelectual:</u>

Quadro sugestivo de déficit intelectual

Inteligência normal

**35**. Tipo(s) de terapia de apoio:

Terapia Ocupacional Outra – Descreva:

**E** Antecedentes familiais

Fonoaudiologia

Sim

Não

34. Realização de terapias de apoio:

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

	dem a 1 gravidez <b>á pelo menos ur</b>		dez, por fa	vor, preer	ncha	o quadr	o abaixo	` D:	1 3	
Ordem de nascimen- to ou no do indiví- duo no heredogra -ma	Status (nativivo, natimorto,	Gemela- ridade (S, N)		Nome		Presen ça de Fenda Orofa- cial (S, N)	Caso registrad no PCFI (S, N)	do Presen	efeitos	Sexo (M, F, não definido)
Si	(s) de fendas o		N	ão				informação	1	
Si	<ul> <li>9. Outras alterações de palato em outros parentes (exceto Fenda):         <ul> <li>Sim</li> <li>Não</li> <li>Sem informação</li> </ul> </li> <li>0. Se há casos de fendas orofaciais em qualquer parente (inclusive irmãos) do paciente, por</li> </ul>									
	á casos de fenda eencha o quadr		-	ıalquer pa	rent	e (inclus	sive irmā	ios) do pac	iente, po	r
N° do indivíduo no heredo- grama	Parentesco		Nome	Sexo do Parente (M, F)	Tip	o de fenda CID10		Presença de outros defeitos congênitos (S, N)	Examina do por você? (S, N)	Rregistra do no PCFB (S, N)

36. Número total de gravidezes incluindo o paciente, nativivos, natimortos e abortos (Lembre-se que gêmeos



# F Exame Físico

### Dados Antropométricos Atuais:

Anthro ou WHO AnthroPlus. Para percentil de PC de c Smith: 41. Peso atual: g – Percentil:	
<b>42</b> . Comprimento/estatura atual: cm – Percenti	
<b>43.</b> Perímetro Cefálico atual: cm – Percentil:	
44. Presença de outros defeitos na região craniofacial	
Sim	Não
Se há outros defeitos na região craniofacial, por favor	r, assinale abaixo:
<u>Crânio e/ou encéfalo:</u>	
<b>45.</b> 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)	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
Fontanela acessória (HP:0012367) Fontanelas amplas (HP:0000239) Outros defeitos não listados – Descreva:	(HP:0005556)
46. Cabelo e couro cabeludo:	Cabalaa aana maduža anŝinala aabala
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 esparsos (HP:0010719)  Defeitos de couro cabeludo (HP:0001965)
Outros defeitos não listados – Descreva:	Defentes de codro cabelado (111.0001909)
47. 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) Outros defeitos não listados – Descreva:	Disgenesia de corpo caloso (HP:0006996) Encefaloceles (HP:0002084) Hidrocefalia (exceto secundária a hemorragia intraventricular) (HP:0000238) Hidrocefalia secundária a hemorragia intraventricular (HP:0000238)



#### 48. 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

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)

#### 49. 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)

Outros defeitos não listados - Descreva:

Micrognatia significativa com ou sem glossoptose

Outras deformidades congênitas da face e da mandíbula (HP:0000271)

Paralisia facial (HP:0010628)

Perfil facial achatado (HP:0012368)

Prognatia (HP:0000303) Retrognatia (HP:0000278)

### Olhos:

50. 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)



#### 51. 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/criptoftalmia

(HP:0100887)

Nistagmo (HP:0000639)

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

Sardas na íris (HP:0200064)

**52.** 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:

53. 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)

54. 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:

Lábios espessos (HP:0012471) Lábios finos (HP:0000233) Macroqueilia

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)

55. Presença de defeitos em outras regiões anatômicas:

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



#### 56. Pescoco:

Ausência de timo (HP:0005359) Higroma cístico (HP:0000476) Pele redundante (HP:0005989) Pescoço curto (HP:0000470) Prega nucal/Pterígio (HP:0000465) Outros defeitos não listados - Descreva: Seio, fístula ou cisto de arco branquial (HP:0009794) Hipertrofia do timo e outros distúrbios tímicos (exceto ausência) (HP:0000777) Torcicolo (HP:0005988)

### <u>Sistema Musculoesquelético e parede abdominal:</u>

Anomalia de Klippel-Feil (HP:0004602)

### **57.** Tórax:

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)

#### **58.** 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 inquinal em meninas (quando peso ao nascimento>= 2500 gramas) (HP:0000023) Hérnia inguinal em meninos (HP:0000023) Onfalocele (HP:0001539)

#### 59. 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)



#### **60.** Mãos:

Braquidactilia (mãos) (HP:0001156)

Camptodactilia (mãos) (HP:0100490)

Clinodactilia do 5° 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 4° dedo (mão) (HP:0009280)

Encurtamento do 5° dedo (mão)

(HP:0009237)

Outros defeitos não listados - Descreva:

Encurtamento do 4° metacarpo (HP:0010042) 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)

#### **61**. 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 4° metatarso (HP:0004689)

Espaçamento entre 4° e 5° 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 2° e 3° dedos) (pés) (HP:0010621)

Sindactilia cutânea de 2° e 3° dedos (pés) (HP:0004691)

Sulco plantar profundo (HP:0001869)

Página 9 de 13



#### 62. 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 >= 2500g ou idade

gestacional >= 37 semanas) (HP:0001655)

Hemangioma em face ou pescoço

(HP:0001028)

Outros defeitos não listados - Descreva:

Hemangioma grande (diâmetro >= 10 cm), múltiplo ou cavernoso (HP:0001028)

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 >= 2500g ou idade gestacional >=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

(2 Cistans assainst fails

**63.** 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)

**64.** 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)

\_\_\_\_\_



65. 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 >= 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:

66. Inspeção visual:

Ambiguidade genital (0000062)

67. 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

Outros defeitos não listados – Descreva:

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

68. 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 >= 2500g) (HP:0000028)

Criptorquidia não especificada (HP:0000028)

Criptorquidia persistente após 2 anos de idade (HP:0000028)

Outros defeitos não listados – Descreva:

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

glande) (HP:0000047)

Hipospadia de glande (HP:0000807)

Micropênis (mensurado) (HP:0000054)

Pênis pequeno (exceto micropênis

mensurado) (HP:0008736)

69. 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)

Outros defeitos não listados - Descreva:

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)

\_\_\_\_\_



	e <b>feitos ines</b> Descreva:	pecíficos não l	<b>istados:</b> Não			
F Exames Co	mplementa	res				
Exames com	plementare	es e fotografias	s do paciente:			
71. Fotografi	as:					
Sim 72 Preencha	o guadro d	om os exames	Não s complementares do paciente:			
Exame Complementar	Obs do Exa Complemen	me Data da	Resultado do Exame Compler	mentar		Data do Resultado
H Hipótese D	iagnóstica					
73. Preencha	o quadro d	com as hipótes	es diagnósticas do paciente:			
CID da Fenda	Data da HD	•	Hipótese Diagnóstica			Diagnóstico Deito, Em
Orofacial					_	ão, Concluído)
74. O pacient Sim	te apresent	a fenda atípica	a: Não			
	te apresent	a holoprosence				
Sim	•	•	Microforma	Nä	ão	
	ese diagnós	tica de Del22q	para este paciente:			
Sim	-1!		Não	1! ~	lah ang tau t	l mana s
	-		viço por comunicar o resultado da inves	tigaçao	iaboratoria	ı para o ——



78. Coleta de material para biorrepositório:

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