

BANCO DE DADOS DE INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2 DO BRASIL

Manual Operacional

Elaboração:

Profa. Dra. Roberta Mazzariol Volpe Aquino
Bolsista FAPESP vinculada ao Projeto Crânio-Face Brasil

Profa. Dra. Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes
Universidade Estadual de Campinas

Dra. Fabíola Paoli Mendes Monteiro
Médica Geneticista

Apoio:



2014

SUMÁRIO

Lista de Quadros.....	3
Acrônimos e abreviações.....	3
1. APRESENTAÇÃO	4
2. Definições operacionais.....	5
Quadro 1: Critérios de Inclusão na Investigação da Deleção 22q11.2	5
Quadro 2: Diagrama de Classificação das Deleções 22q11.2	6
Quadro 3: Nomenclatura e Definições Clínicas Adotadas pelo Projeto Crânio-Face Brasil	7
Quadro 4: Exemplos de Uniões Consanguíneas	8
3. Utilização do Sistema	9
4. Formulários de registro de caso.....	16
Primeira Consulta:	16
CONSULTA SUBSEQUENTE:	16
– Questões do questionário de primeira consulta e dos questionários subsequentes de Investigação de del 22q11.2	16
– Questões exclusivas dos questionários subsequentes de del22q11.2:	22
– Questões do questionário COMPLEMENTAR DE FENDA	25
5. Terminologia a ser empregada para descrição de defeitos morfológicos	29
Quadro 6: Lista de Termos a Serem Usados para Descrição Clínica	29
6. Instruções para obtenção de fotografias padronizadas.....	31
7. Referências.....	31

LISTA DE QUADROS

Quadro 1: Critérios de inclusão na Investigação da Deleção 22q11.2	6
Quadro 2: Diagrama de Classificação das Deleções 22q11.2	7
Quadro 3: Nomenclatura e definições clínicas adotadas pelo Projeto Crânio-Face Brasil	8
Quadro 4: Exemplos de uniões consanguíneas	9
Quadro 5: Lista de defeitos complexos e termos associados a serem usados para descrição clínica	22

ACRÔNIMOS E ABREVIações

CID 10	Classificação Internacional de Doenças, 10ª Revisão, versão 2008
FOF	Fenda orofacial
FL/P	Fenda de lábio e/ou fenda de palato = fenda de lábio + fenda de lábio e palato + fenda de palato (sem exclusões)
FLP	Fenda de lábio com ou sem fenda de palato = fenda de lábio + fenda de lábio e palato (exclui fenda de palato)
FOT	Fendas Orofaciais Típicas
FP	Fenda de palato
ICBDSR	International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research
IDCFA	International Database on Craniofacial Anomalies
IFTS	International Federation of Teratology Societies
PCFB	Projeto Crânio-face Brasil
WHO/OMS	World Health Organization/Organização Mundial da Saúde

1. APRESENTAÇÃO

A S. Del 22q11.2 está presente no cotidiano de diversos profissionais da saúde. A existência de outras condições com sinais clínicos semelhantes torna difícil a indicação de exames confirmatórios. Além disso, de acordo com a técnica utilizada e o tipo de região investigada, o resultado do exame pode ser falso-negativo.

Este grupo de pesquisa, baseado na avaliação clínico-laboratorial de pacientes com suspeita desta condição clínica, elaborou um conjunto de critérios para indicação de testes confirmatórios de maneira custo-efetiva, os quais serão validados neste projeto.

Os objetivos são:

a) testar critérios de indicação para a pesquisa da deleção em 22q11.2 após treinamento de profissionais de saúde para coleta de informações e registro em formulário *on-line*;

b) comparar o custo-efetividade entre as técnicas de Hibridação *in situ* com fluorescência (*FISH*), MLPA (*Multiplex Ligating Probe Amplification*), e Hibridação Genômica em arrays (*array Genomic Hybridization- aGH*) na detecção da S. Del 22q11.2;

c) caracterizar os pontos de quebras da região deletada 22q11.2 e identificar, em fase subsequente, a presença de variações no número de cópias do DNA (*Copy Number Variations- CNVs*) em outras regiões do genoma, por meio da técnica de *aGH*.

O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa/PRP/UNICAMP sob número 714/2008.

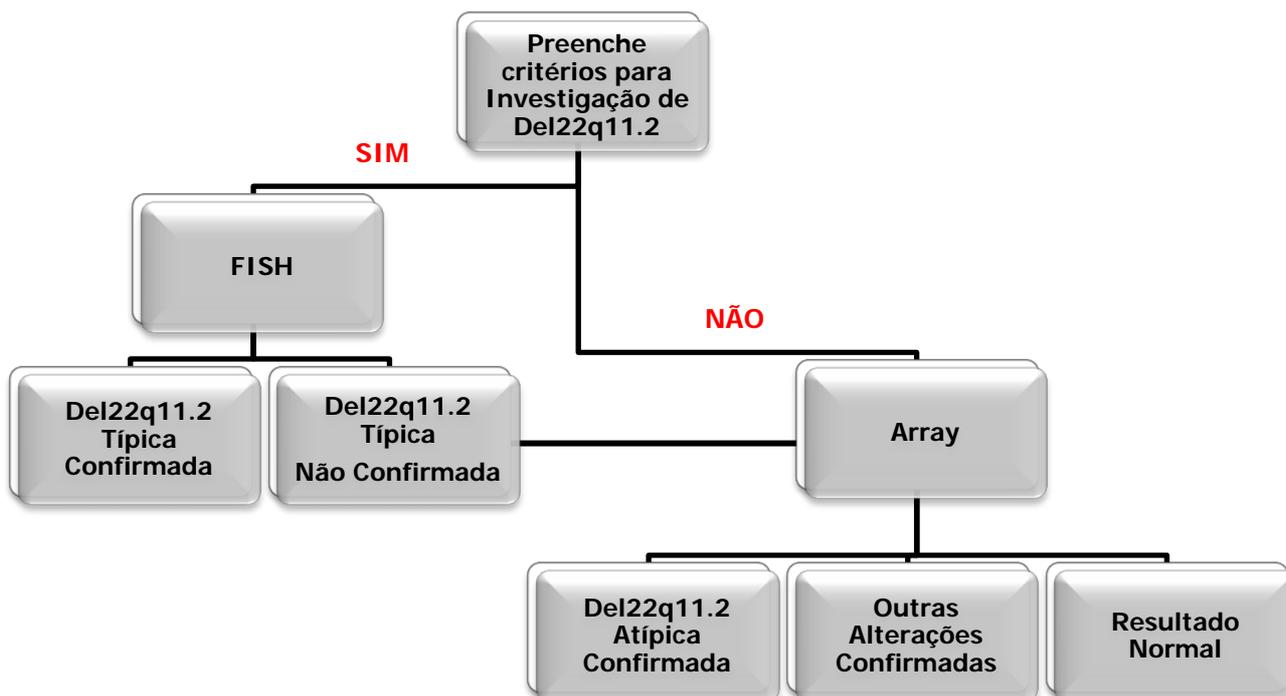
2. DEFINIÇÕES OPERACIONAIS

QUADRO 1: CRITÉRIOS DE INCLUSÃO NA INVESTIGAÇÃO DA DELEÇÃO 22q11.2

Coluna 1 - Indicações absolutas	Coluna 2 – Manifestações Centrais	Coluna 3 – Manifestações Associadas
Qualquer item desta coluna	Presença de dois ou mais itens da Coluna 2 <u>OU</u> um item da Coluna 2 e ao menos dois da Coluna 3	Presença de dois ou mais itens da Coluna 3 e ao menos um da Coluna 2 <u>OU</u> quatro ou mais itens da coluna 3 *
<p>A. Cardiopatia congênita de alto valor preditivo positivo para a deleção: Interrupção de arco aórtico tipo B, <i>Truncus arteriosus</i> e/ou Defeito de septo interventricular com atresia pulmonar (Tetralogia de Fallot com atresia pulmonar)</p> <p>B. Hipocalcemia neonatal secundária a hipoparatiroidismo idiopático</p>	<p>C. Outros Defeitos Conotruncais: Tetralogia de Fallot clássica, Defeito de septo interventricular com malalinhamento posterior, Defeito de septo interventricular com estenose pulmonar, Defeito de septo interventricular subarterial/subpulmonar e/ou Coarctação aórtica</p> <p>D. Alterações Palatais: Insuficiência Velofaríngea, fenda palatal aberta ou submucosa e/ou fenda labiopalatal</p> <p>E. Imunodeficiência comprovada laboratorialmente ou alterações tímicas – hipoplasia/aplasia tímica</p> <p>F. Face característica com quatro ou mais dismorfismos característicos, sendo ao menos três dentre os seguintes: Face alongada, pálpebras <i>hooded</i>, nariz tubular ou outra forma de nariz típico, hipoplasia alar.</p> <p>G. Esquizofrenia</p>	<p>H. Alterações neurocognitivas: Retardo do DNPM, atraso de linguagem e/ou dificuldade de aprendizagem</p> <p>I. Alterações cardiovasculares: Alterações de arco aórtico e/ou alterações de vasculatura arterial pulmonar</p> <p>J. Dois ou mais dismorfismos sugestivos das 22q11.2DS (≥ 2 anos) <u>OU</u> um ou mais dismorfismos sugestivos das 22q11.2DS (≤ 2 anos)</p> <p>K. Voz anasalada</p> <p>L. Outras cardiopatias: outros defeitos de septo interventricular, Dupla saída de ventrículo direito, Transposição de grandes artérias, Comunicação interatrial e/ou Forame oval pérvio</p> <p>M. Outras alterações palatais: Úvula bifida isolada e/ou fenda labial</p> <p>N. Malformações de Trato genitourinário</p>

* Em pacientes abaixo de um ano de idade: Presença de um ou mais itens da Coluna 3 e ao menos um da coluna dois OU quatro ou mais itens da Coluna 3

QUADRO 2: DIAGRAMA DE CLASSIFICAÇÃO DAS DELEÇÕES 22q11.2



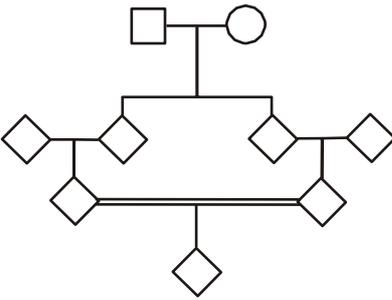
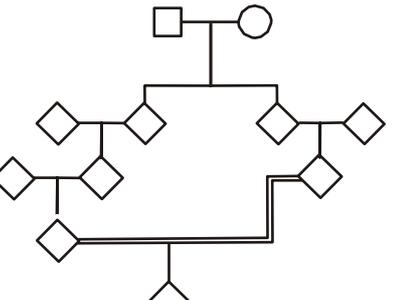
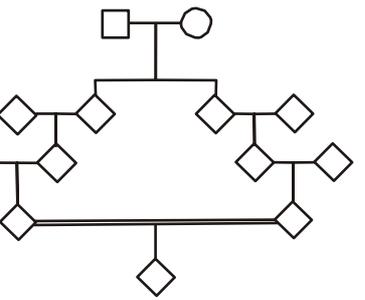
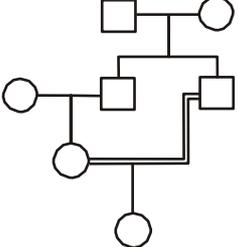
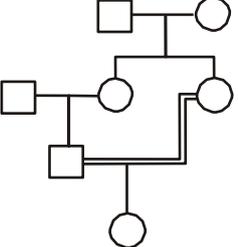
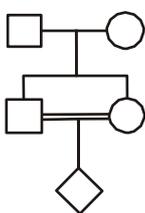
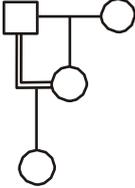
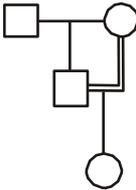
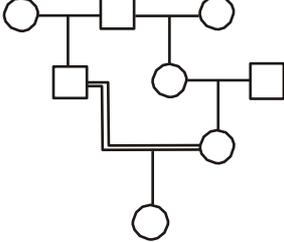
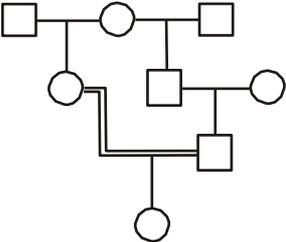
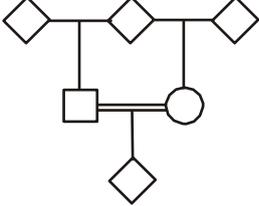
QUADRO 3: NOMENCLATURA E DEFINIÇÕES CLÍNICAS ADOTADAS PELO PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL

<p>Distúrbio congênito¹: compreende qualquer anormalidade da estrutura e/ou função do corpo, incluindo o metabolismo, que se faz presente a partir do nascimento. Pode, portanto, ser óbvio no recém-nascido, manifestar-se na infância ou em idades mais avançadas.</p>
<p>Defeito grave²: qualquer defeito morfológico e/ou funcional com impacto relevante sobre a saúde, podendo levar à morte ou incapacidade permanente.</p>
<p>Defeito isolado²: qualquer caso com apenas um defeito grave ou Sequência. Exemplo: fenda labial bilateral + deformidades nasais.</p>
<p>Seqüência²: qualquer caso com dois ou mais defeitos que têm um defeito primário (grave) em comum. Esses defeitos devem fazer parte de uma cascata de eventos embriológicos ou estar patogenicamente relacionados. De acordo com essa definição, uma seqüência é um defeito isolado. Exemplo: Sequência de Pierre Robin, dois ou mais defeitos cardíacos.</p>
<p>Defeitos não relacionados²: aqueles que ocorrem em diferentes órgãos, sistemas ou locais do corpo e não fazem parte de uma cascata de eventos embriológicos, não são patogenicamente relacionados ou não têm um defeito primário grave em comum. Exemplo: fenda labiopalatal bilateral + anoftalmia. O quadro clínico pode ser reconhecido como uma “síndrome” quando um único fator etiológico é demonstrado ou considerado muito suspeito pela comunidade científica.</p>
<p>Síndrome²: qualquer combinação de dois ou mais defeitos graves devido a um fator etiológico único já demonstrado (ex.: anomalia cromossômica) ou fortemente suspeito com base em sua recorrência em determinado número de casos (ex.: Síndrome de Catel-Manzke).</p>
<p>Síndrome conhecida²: situação em que uma denominação específica pode ser atribuída ao quadro clínico e este pode ser codificado usando a CID 10 e/ou OMIM. Quando uma anormalidade cromossômica é identificada, a fórmula do cariótipo deve ser usada como código.</p>
<p>Defeitos múltiplos²: Qualquer combinação de dois ou mais defeitos graves para os quais nenhum fator etiológico foi demonstrado ou suspeito.</p>
<p>Defeitos aditivos randômicos²: Qualquer combinação de dois ou mais defeitos graves com clara evidência de fatores etiológicos distintos.</p>

¹Baseado em WHO (2006a, 2006b)

²CBDSR (2007)

QUADRO 4: EXEMPLOS DE UNIÕES CONSANGUÍNEAS

<p align="center">Primos de primeiro grau</p> 	<p align="center">Primos de segundo grau</p> 	<p align="center">Primos de terceiro grau</p> 
<p align="center">Tio-sobrinha</p> 	<p align="center">Tia-sobrinho</p> 	<p align="center">Irmãos</p> 
<p align="center">Pai-filha</p> 	<p align="center">Mãe-filho</p> 	<p align="center">Meio tio-sobrinha</p> 
<p align="center">Meia tia-sobrinho</p> 	<p align="center">Meios-irmãos</p> 	<p align="center">Parente remoto</p> <p align="center">Especificar textualmente</p>

3. UTILIZAÇÃO DO SISTEMA

O link para o acesso à e-BDCF está disponível no site do Projeto Crânio-Face Brasil (<http://www.fcm.unicamp.br/fcm/cranioface>).

Neste site, encontram-se as informações pertinentes ao Projeto Crânio-Face Brasil, assim como os materiais de apoio para os colaboradores do projeto incluindo: manuais operacionais, manual de sinais, TCLEs, formulários preenchíveis, instruções de coleta e envio de exames, requisição de exames, termo de retirada do consentimento e artigos relacionados.

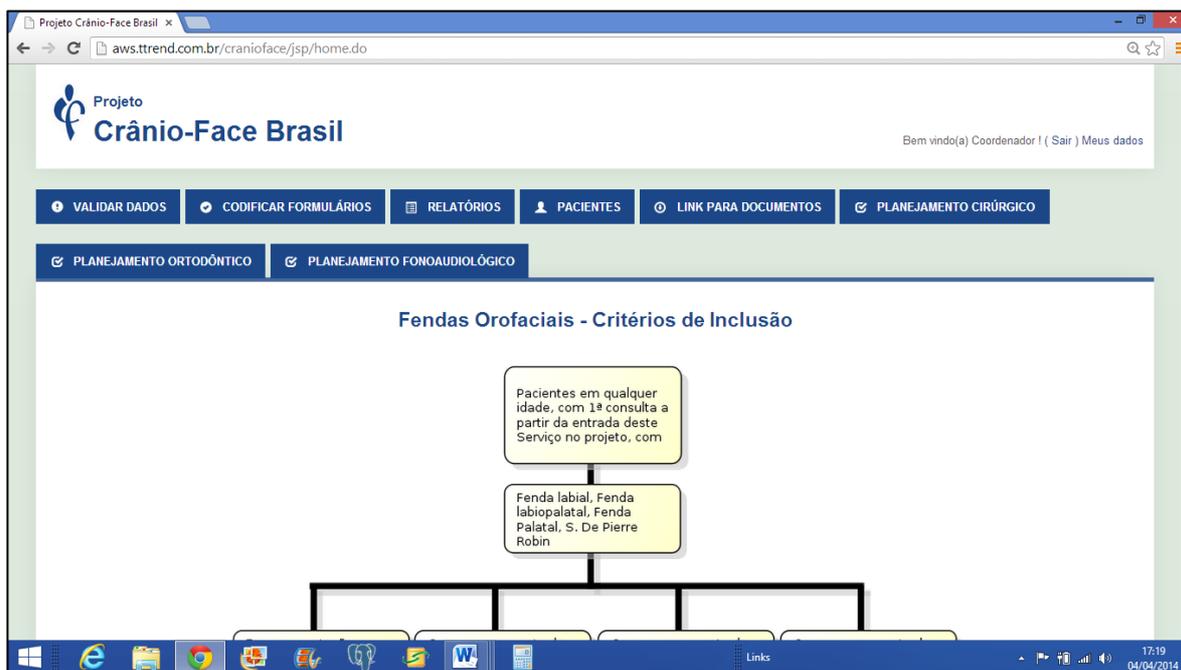
O endereço para acesso ao sistema é: <https://www.craniofacebrasil.fcm.unicamp.br>

OBS: O acesso ao e-BDCF é através de uma conexão segura usando o protocolo *HTTPS*. A autenticidade do serviço usado no servidor do projeto é garantida pelo uso de certificados digitais emitidos pela Autoridade Certificadora (AC) Unicamp, pertencente a Infraestrutura de Chaves Públicas de Ensino e Pesquisa (ICPEdu) da RNP/MCT. Para se beneficiar desta garantia instale o certificado digital da AC Raiz ICPEdu, seguindo as orientações disponíveis na página <http://www.icp.unicamp.br/suporte>, onde podem ser obtidas mais informações sobre a ICP Unicamp.

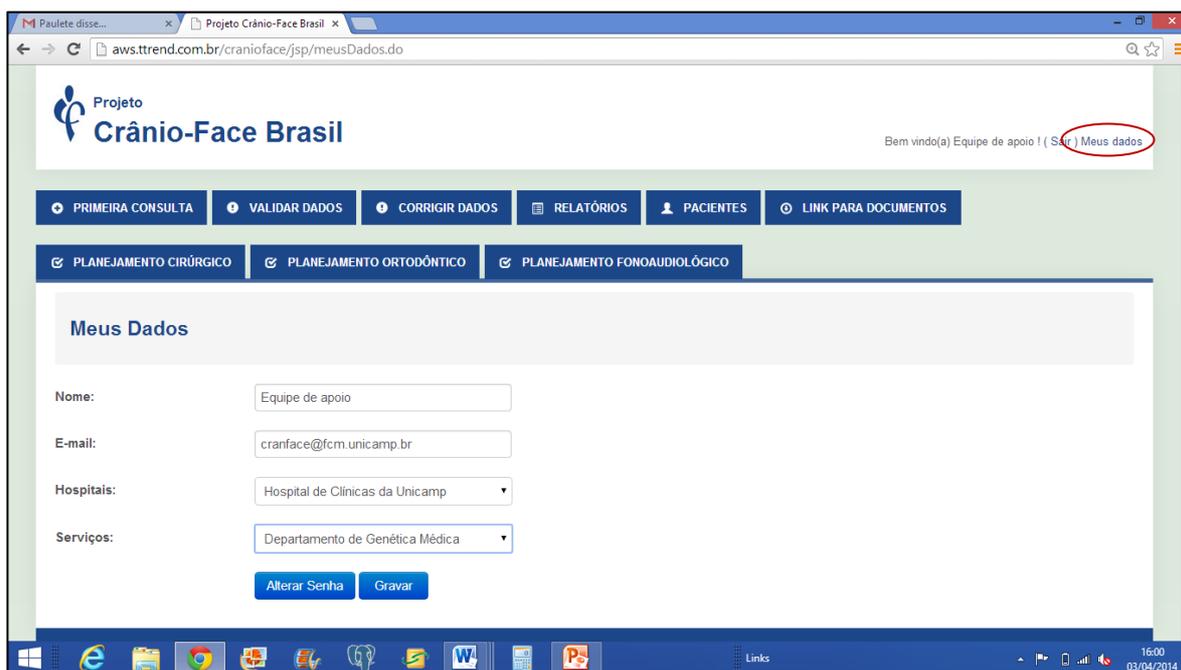
Tela inicial do sistema: entrar com login e senha pessoal



Tela principal do sistema:



Após entrar no sistema, é possível alterar os dados cadastrais do usuário através do acesso à tela para atualização de dados ao clicar em "Meus dados":

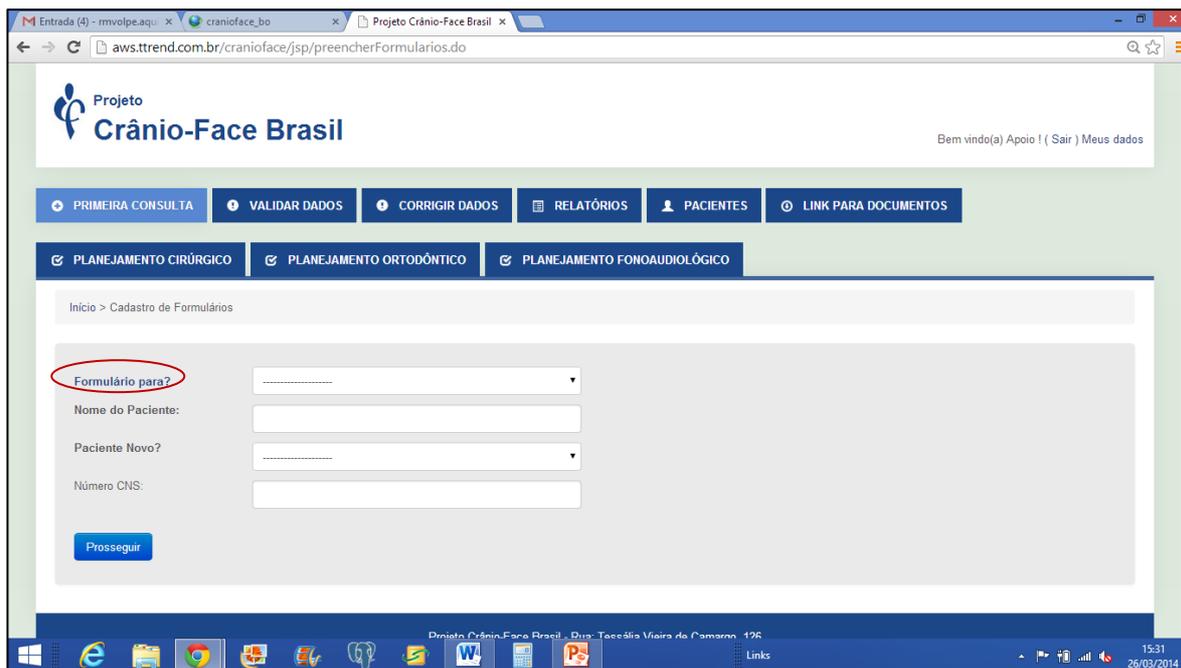


PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL

MANUAL OPERACIONAL – INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



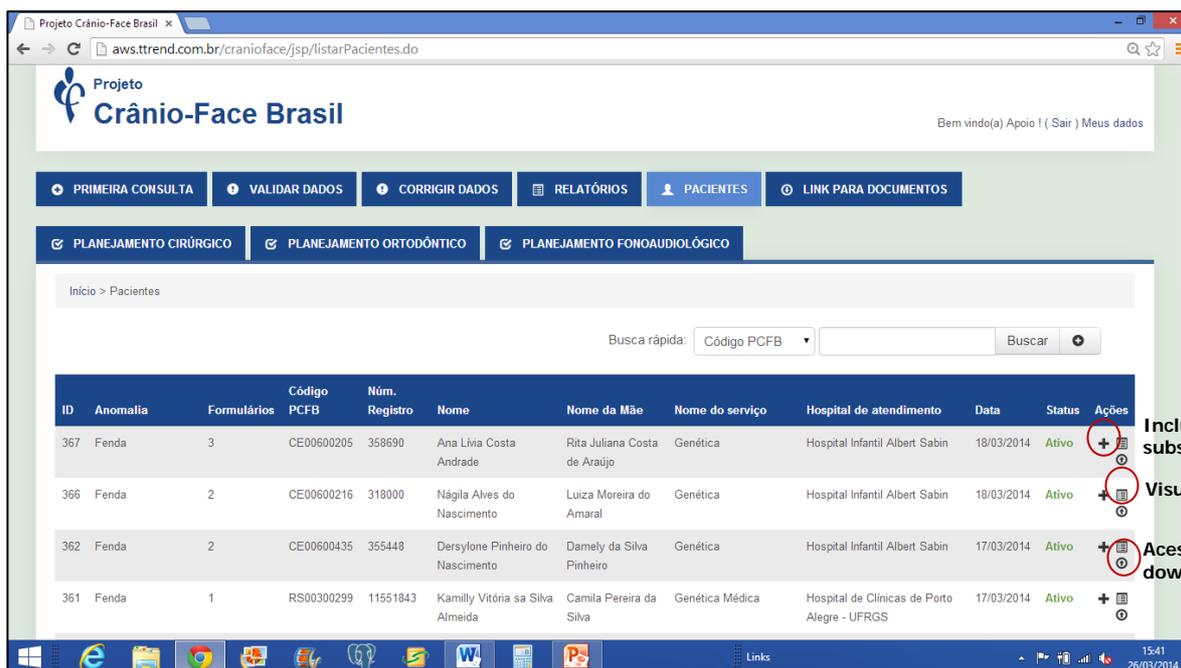
No caso de primeira consulta entrar na Aba “Primeira Consulta” e escolher Formulário para **Investigação para Del22q11.2** para preencher conforme descrito no tópico abaixo:



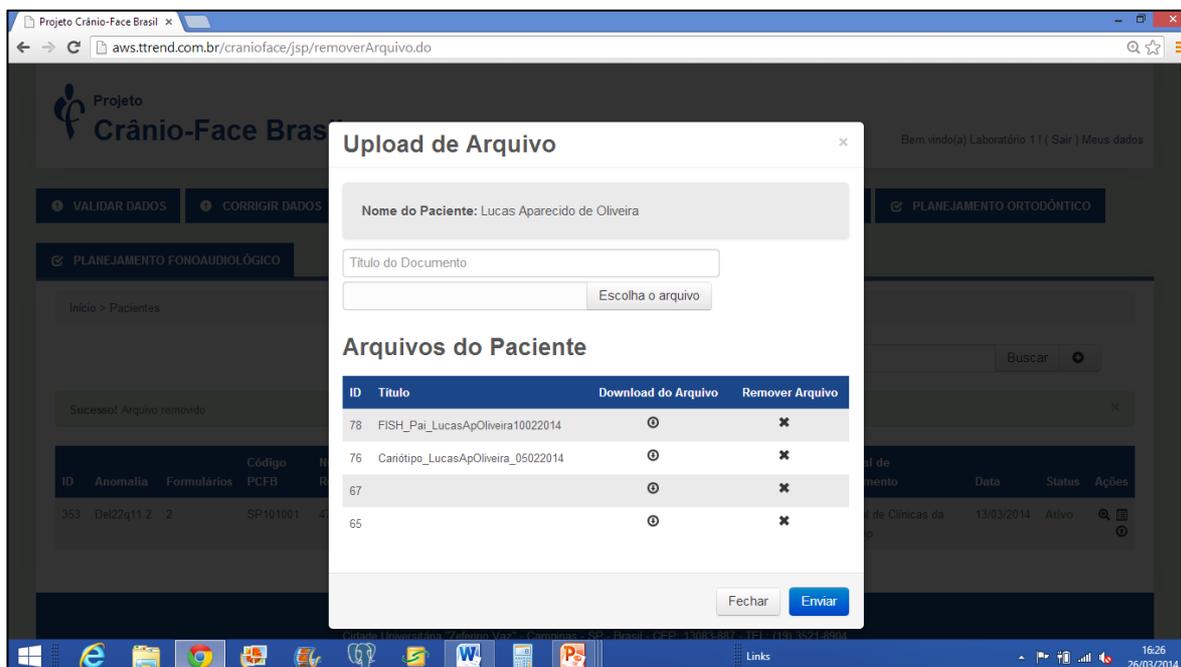
A aba “Paciente” dará acesso a todos os pacientes cadastrado pelo centro participante do PCFB.

A localização do paciente pode ser feita pelo nome ou código PCFB do mesmo.

Clicando nos ícones localizados à direita de cada paciente será possível o acesso a:

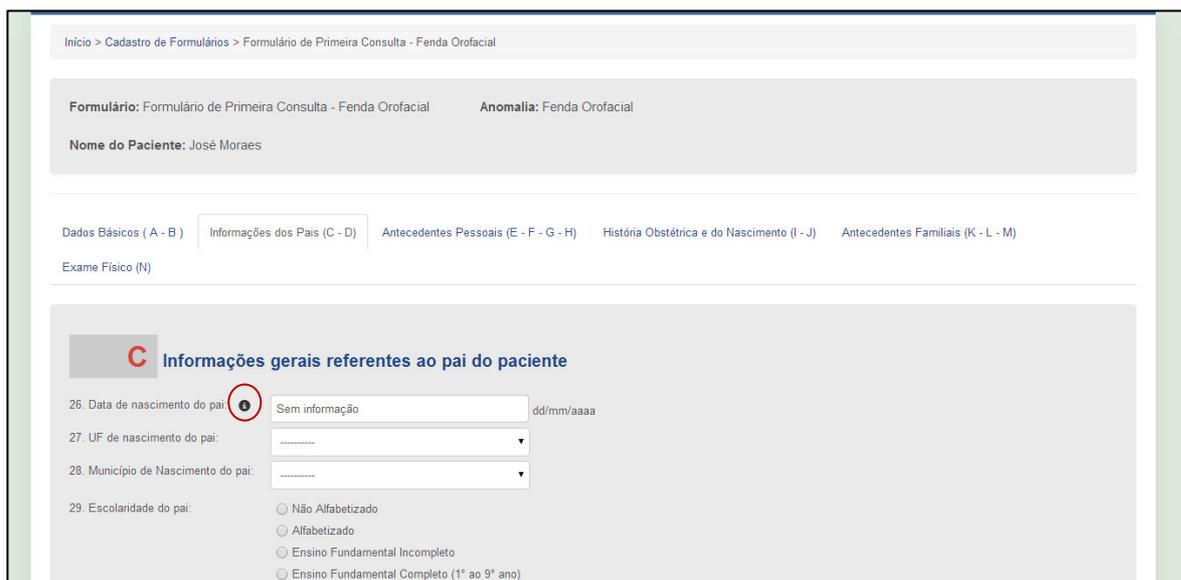


Área para fazer upload de arquivos (heredograma, fotos, laudos e resultados de exames) e para fazer download dos arquivos anexados àquele paciente:



OBS: O tamanho máximo de cada arquivo para upload é de 5 MB. Podem ser incluídos arquivos do tipo: .pdf, .jpg, .gif.

Em cada pergunta existe um sistema de ajuda para esclarecer como deve ser o preenchimento da mesma. Basta clicar no ícone mostrado abaixo:



PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL

MANUAL OPERACIONAL – INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



Formulário: Formulário de Primeira Consulta - Fenda Orofacial Anomalia: Fenda Orofacial

Nome do Paciente: José Moraes

Ajuda

Informe a data de nascimento do pai (DD/MM/AAAA). Caso o dia ou o mês não sejam conhecidos preencher com 01.

Dados Básicos (A - B) Informações dos Pais Exames Físicos (N) Antecedentes Familiais (K - L - M)

Exame Físico (N)

Informações gerais referentes ao pai do paciente

26. Data de nascimento do pai: dd/mm/aaaa

27. UF de nascimento do pai:

28. Município de Nascimento do pai:

29. Escolaridade do pai:

- Não Alfabetizado
- Alfabetizado
- Ensino Fundamental Incompleto
- Ensino Fundamental Completo (1º ao 9º ano)
- Ensino Médio Incompleto
- Ensino Médio Completo (1º ao 3º ano)
- Ensino Superior Incompleto

Após o preenchimento do formulário de registro de caso de investigação de Deleção 22q11.2 o sistema, automaticamente, avalia se o paciente preenche ou não os critérios clínicos para pesquisa da deleção e apresenta a mensagem abaixo:

Projeto Crânio-Face Brasil

Bem vindo(a) Equipe de apoio ! (Sair) Meus dados
Último acesso: 28/06/2014 01:51:29

PRIMEIRA CONSULTA VALIDAR DADOS CORRIGIR DADOS RELATÓRIOS PACIENTES LINK PARA DOCUMENTOS

PLANEJAMENTO CIRÚRGICO PLANEJAMENTO ORTODÔNTICO PLANEJAMENTO FONOAUDIOLÓGICO

Início > Pacientes

Busca rápida: Código PCFB Buscar

Conforme avaliação, esse paciente contemplou os critérios de indicação para análise de Del22q11.2.DS preenchendo os requisitos da Coluna 3 isolada.
Entre na aba Link para Documentos para ter acesso ao modelo de pedido de exame e as instruções de coleta de sangue.

Total das Colunas
Coluna 1: 0
Coluna 2: 2
Coluna 3: 5

ID	Anomalia	Formulários	Código PCFB	Núm. Registro	Nome	Nome da Mãe	Nome do serviço	Hospital de atendimento	Data	Status	Ações
----	----------	-------------	-------------	---------------	------	-------------	-----------------	-------------------------	------	--------	-------

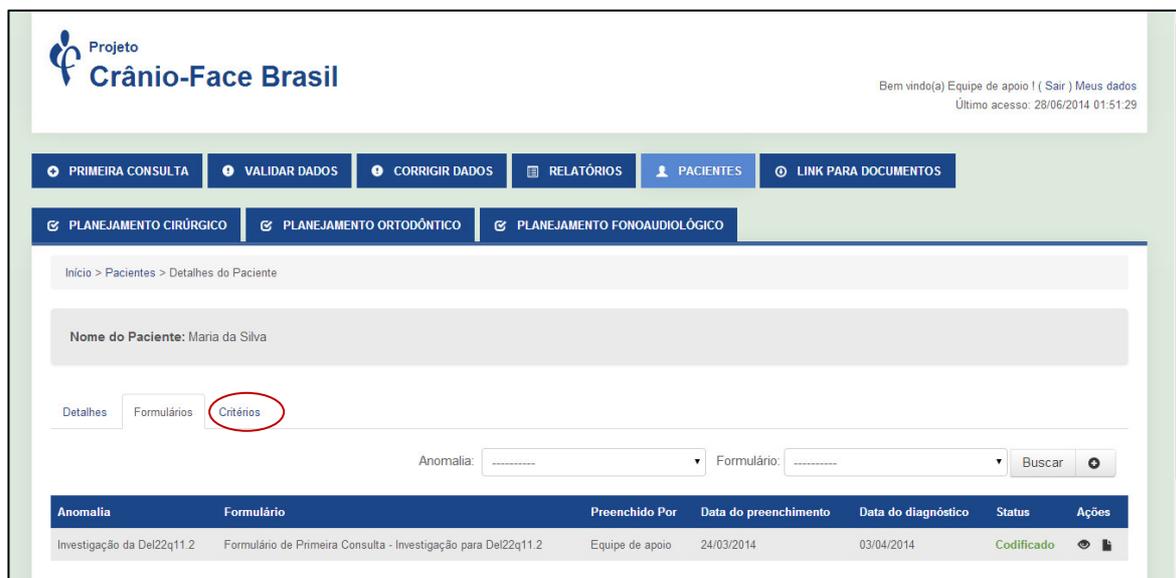
O sangue de todos os pacientes que estão sendo investigados para Deleção 22q11.2 devem ser coletados.

A análise dos critérios clínicos para pesquisa da deleção poderá ser acessada na aba "Pacientes", ao clicar o ícone de "Ver Formulários" – ao lado direito do nome do paciente escolhido.

No caso de pacientes que estão sendo investigados para Deleção 22q11.2 aparecerão a Aba "Critérios":

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL

MANUAL OPERACIONAL – INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



Clicando-se nessa aba, será apresentada uma tela com a análise detalhada dos critérios, por coluna e por grupos.

Na parte superior é apresentado o “Sumário da Análise das Colunas” com a somatória dos grupos dentro de cada coluna (1, 2 e 3).

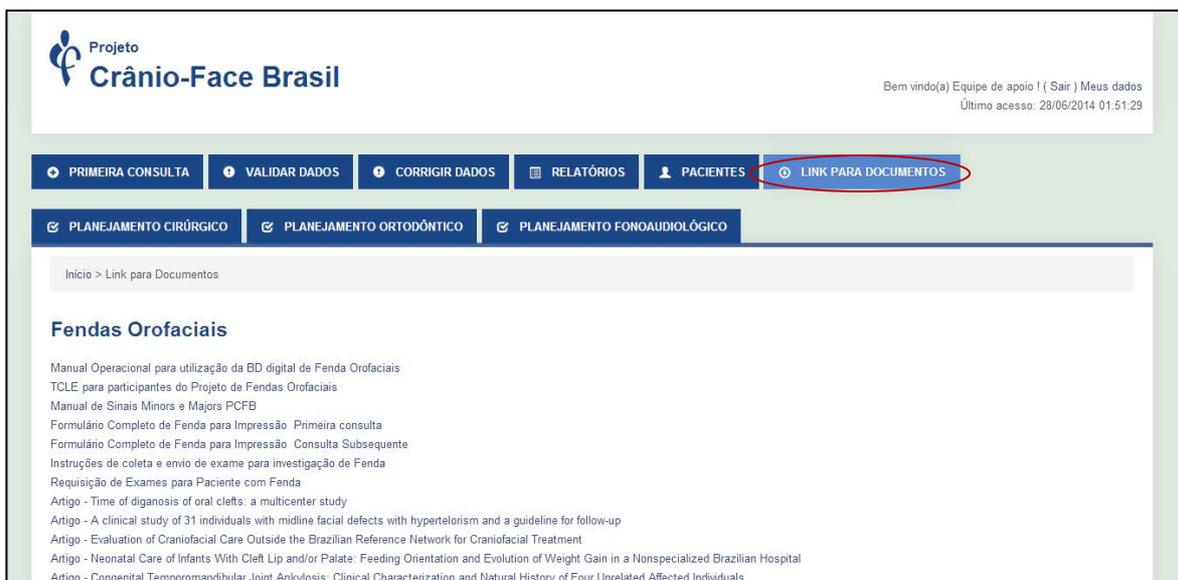
Na “Somatória de Sinais por Grupo” temos o número total de sinais em cada grupo para aquele paciente.

No caso do Grupo F há uma subdivisão, pois existem alguns sinais computados no F1 que caracterizam a face típica da Síndrome de Deleção 22q11.2 e outros sinais frequentes de face, computados no F2.

No “Sumário da Análise dos Grupos” tem-se a informação sobre o preenchimento ou não dos critério de cada grupo.

Sumário da Análise das Colunas			
Coluna 1:	1		
Coluna 2:	0		
Coluna 3:	0		
Critério:	1		
Somatória de Sinais por Grupo			
Grupo A:	0	Grupo B:	2
Grupo C:	0	Grupo D:	0
Grupo E:	0	Grupo F1:	3
Grupo F2:	0	Grupo G:	0
Grupo H:	0	Grupo I:	0
Grupo J:	3	Grupo K:	0
Grupo L:	0	Grupo M:	0
Grupo N:	0		
Sumário da Análise dos Grupos			
Grupo A:	Não preenche	Grupo B:	Preenche
Grupo C:	Não preenche	Grupo D:	Não preenche
Grupo E:	Não preenche	Grupo F:	Não preenche

Na Aba “Link para documentos” poderão ser obtidas as Instruções de coleta e envio de exame para investigação de Del22q11.2 e a Requisição de Exames para Paciente com Del22q11.2, bem como todo material de apoio (os mesmos materiais estão disponíveis no site do Projeto Crânio-Face Brasil):



Projeto
Crânio-Face Brasil

Bem vindo(a) Equipe de apoio ! (Sair) Meus dados
Último acesso: 28/06/2014 01:51:29

PRIMEIRA CONSULTA VALIDAR DADOS CORRIGIR DADOS RELATÓRIOS PACIENTES LINK PARA DOCUMENTOS

PLANEJAMENTO CIRÚRGICO PLANEJAMENTO ORTODÔNTICO PLANEJAMENTO FONOAUDIOLÓGICO

Início > Link para Documentos

Fendas Orofaciais

- Manual Operacional para utilização da BD digital de Fenda Orofaciais
- TCLE para participantes do Projeto de Fendas Orofaciais
- Manual de Sinais Menors e Majors PCFB
- Formulário Completo de Fenda para Impressão Primeira consulta
- Formulário Completo de Fenda para Impressão Consulta Subsequente
- Instruções de coleta e envio de exame para investigação de Fenda
- Requisição de Exames para Paciente com Fenda
- Artigo - Time of diagnosis of oral clefts: a multicenter study
- Artigo - A clinical study of 31 individuals with midline facial defects with hypertelorism and a guideline for follow-up
- Artigo - Evaluation of Craniofacial Care Outside the Brazilian Reference Network for Craniofacial Treatment
- Artigo - Neonatal Care of Infants With Cleft Lip and/or Palate: Feeding Orientation and Evolution of Weight Gain in a Nonspecialized Brazilian Hospital
- Artigo - Congenital Temporomandibular Joint Ankylosis: Clinical Characterization and Natural History of Four Unrelated Affected Individuals

Nos formulários existem questões de resposta única, onde apenas uma alternativa é válida, representadas por um círculo () e questões que permitem respostas múltiplas representadas por um quadrado ().

Em baixo de cada questão de escolha única existe um “limpar” que permite a correção dessa questão, caso tenha sido, acidentalmente, preenchida.

4. FORMULÁRIOS DE REGISTRO DE CASO

Todas as questões que não forem preenchidas ficarão vazias e, portanto, não serão computadas na análise de dados. O preenchimento é fundamental para a qualidade dos dados levantados, que poderão auxiliar na melhoria do serviço de saúde prestado ao paciente.

PRIMEIRA CONSULTA:

Entrar na Aba Primeira Consulta:

Enunciado	Instrução de preenchimento
Formulário para	Escolher a patologia: Fenda Orofacial ou Investigação de Del22q11.2.
Nome do Paciente	Preenchimento livre. NÃO abreviar nomes.
Paciente Novo	Sim (casos novos), Não (casos que já fazem parte da base do PCFB)
Código PCFB	Código do paciente antigo no PCFB. Obrigatório para pacientes antigos.
Número CNS	Preenchimento livre – com verificação da validade do número do CNS (Cadastro Nacional de Saúde). Obrigatório para pacientes novos.

CONSULTA SUBSEQUENTE:

Entrar na Aba Paciente, buscar o paciente por nome ou Código do PCFB (Projeto Crânio-Face Brasil), clicar no ícone +. Será aberto automaticamente um novo questionário subsequente pertinente àquele paciente.

– QUESTÕES DO QUESTIONÁRIO DE PRIMEIRA CONSULTA E DOS QUESTIONÁRIOS SUBSEQUENTES DE INVESTIGAÇÃO DE DEL 22q11.2

Informações gerais referentes ao paciente (dados marcados em negrito são de preenchimento obrigatório)

1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
1.	1.	Nome do paciente	Preenchimento livre. NÃO abreviar nomes.
2.	2.	CPF do paciente	Preenchimento livre – com verificação da validade do número do CPF.
3.	3.	Data do nascimento	Preenchimento livre.
4.	4.	É filho adotivo	Sim ou Não.
5.	5.	Sexo legal	Assinalar o sexo legalmente atribuído. Em caso de ambiguidade genital, assinalar “não definido”.
6.	6.	UF de nascimento	Selecionar entre as opções na lista de dados.
7.	7.	Município de nascimento	Selecionar entre as opções na lista de dados.
8.	8.	Escolaridade Paciente:	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
9.	9.	Nome da Mãe	Preenchimento livre. NÃO abreviar nomes.
10.	10.	Nome do Pai	Preenchimento livre. NÃO abreviar nomes.
11.	11.	Renda Familiar	Número de salários mínimos.
12.	12.	Hospital	Selecionar entre as opções na lista de dados. Estarão disponíveis os hospitais de cada centro participante do PCFB.

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
MANUAL OPERACIONAL – INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
13.	13.	Serviço	Selecionar entre as opções na lista de dados.
14.	14.	Número de registro no Hospital ou Serviço	Preenchimento livre.
15.	15.	Preenchido originalmente por	Campo a ser preenchido apenas nos casos dos casos de pacientes antigos, exclusivamente pelo Centro Coordenador.
16.	16.	Data do Preenchimento Original	Campo a ser preenchido apenas nos casos dos casos de pacientes antigos, exclusivamente pelo Centro Coordenador.
17.	17.	Data do preenchimento	Campo preenchido automaticamente pelo sistema – de acordo com a data do preenchimento online.
18.	18.	Preenchido por	Campo preenchido automaticamente pelo sistema – de acordo com o login de entrada.

Contato com o paciente/família

1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
19.	19.	CEP	Código de endereçamento postal. Pode ser utilizado para buscar o logradouro, bairro, cidade e estado, automaticamente.
20.	20.	Endereço completo	Preencher logradouro, nº da residência e bairro.
21.	21.	UF	Selecionar entre as opções na lista de dados.
22.	22.	Município	Selecionar entre as opções na lista de dados.
23.	23.	Telefone Residencial	Incluir DDD – formato (xx) xxxx-xxxx.
24.	24.	Telefone Celular	Incluir DDD – formato (xx) xxxxx-xxxx.
25.	25.	Telefone Comercial	Incluir DDD – formato (xx) xxxx-xxxx.
26.	26.	E-mail	Preenchimento livre.

Informações gerais referentes ao pai do paciente

1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
27.	-	Data de nascimento do pai	Preenchimento livre.
28.	-	UF de nascimento do pai	Selecionar entre as opções na lista de dados.
29.	-	Município de Nascimento do pai	Selecionar entre as opções na lista de dados.
30.	-	Escolaridade do pai	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.

Informações gerais referentes à mãe do paciente

1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
31.	-	Data de nascimento da mãe	Preenchimento livre.
32.	-	UF de nascimento da mãe	Selecionar entre as opções na lista de dados.
33.	-	Município de Nascimento da mãe	Selecionar entre as opções na lista de dados.
34.	-	Escolaridade da mãe	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.

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

1ª consulta	Subsequente	Enunciado	Observação
35.	-	Esta gravidez foi	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se a gravidez foi induzida descrever o método utilizado.
36.	-	Tabagismo pela mãe	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
37.	-	Consumo de álcool pela mãe	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
38.	-	Consumo de drogas ilícitas	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
39.	-	Se afirmativo, especifique o(s) tipo(s) de droga	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o tipo(s) de droga(s).
40.	-	Diagnóstico de epilepsia	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
41.	-	Diagnóstico de diabetes	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
42.	-	Diagnóstico de obesidade	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
43.	-	Diagnóstico de artéria umbilical única	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
44.	-	Outros diagnósticos	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual(is) diagnóstico(s).
45.	-	Exposições da mãe a outras substâncias (inclusive medicamentos) durante a gestação	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual(is) substância(s) utilizado(s).
46.	-	Grupos de Ocupação	Selecionar entre as opções na lista de dados.
47.	-	Ocupação da mãe	Selecionar entre as opções na lista de dados.
48.	-	Exposição ocupacional da mãe a agentes químicos ou solventes	Selecionar entre as opções na lista de dados.
49.	-	Outras intercorrências durante a gestação	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual(is) intercorrência(s).
50.	-	Tentativa de interrupção da gravidez	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever a tentativa de interrupção de gravidez (método utilizado, período, etc.).

Antecedentes Peri e Neonatais do Paciente

1ª consulta	Subsequente	Enunciado	Observação
51.	-	Duração da gestação	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
52.	-	Local do parto	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
53.	-	Tipo de parto	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
MANUAL OPERACIONAL – INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
54.	-	Gemelaridade:	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
55.	28.	Peso ao nascimento	Preenchimento livre (em gramas).
56.	29.	Percentil peso ao nascimento	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
57.	30.	Comprimento ao nascimento	Preenchimento livre (em centímetros).
58.	31.	Percentil comprimento ao nascimento	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
59.	32.	Perímetro Cefálico ao nascimento	Preenchimento livre (em centímetros).
60.	33.	Percentil perímetro cefálico ao nascimento	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
61.	-	Apgar 1º minuto	Preenchimento livre (de 0 a 10).
62.	-	Apgar 10º minuto	Preenchimento livre (de 0 a 10).
63.	-	Capurro	Preenchimento livre (em semanas).
64.	-	Intercorrências neonatais	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
65.	-	Se afirmativo, assinale qual/quais intercorrência(s) neonatal(is)	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de intercorrência(s).
66.	-	Alta da maternidade	Preenchimento livre (em dias de vida).

Antecedentes Pessoais Relevantes

1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
67.	40.	Desenvolvimento Neuropsicomotor (DNPM) (a partir dos 5 anos)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
68.	41.	Dificuldade de aprendizagem (a partir dos 10 anos)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
69.	42.	Deficiência intelectual (mediante a avaliação formal do perfil cognitivo) (a partir dos 7 anos)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Atenção para as opções sem informação e sem avaliação formal.
70.	43.	Convulsões	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever o tipo.
71.	44.	Apresenta sintomas sugestivos de alteração(ões) palatal	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
72.	45.	Se afirmativo, assinale qual/quais sintoma(s) sugestivos de alteração palatal	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de sintoma(s).
73.	46.	Possui alterações palatais anatómicas/funcionais	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
74.	47.	Se afirmativo, assinale qual/quais	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
75.	48.	Realizou nasofibroscopia	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
76.	49.	Possui malformações cardiovasculares	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
77.	50.	Realizou Ecocardiograma e/ou Cateterismo	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
MANUAL OPERACIONAL – INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
78.	51.	Apresenta Tetralogia de Fallot	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
79.	52.	Apresenta outras malformações cardiovasculares	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa interrupção do arco aórtico especificar o tipo e caso seja marcada a alternativa outras descrever o(s) tipo(s) de malformação(ões).
80.	54.	Alterações comportamentais, psiquiátricas e neurológicas	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
81.	55.	Se afirmativo, assinale qual/quais alterações comportamental(is) e psiquiátrica(s)	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outras descrever o(s) tipo(s) de alteração(ões) e a(s) idade(s) de início de cada distúrbio.
82.	57.	Apresenta sintomas sugestivos de alterações imunológicas ou hematológicas	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
83.	58.	Se afirmativo, assinale qual/quais sintomas sugestivos de alterações imunológicas ou hematológicas	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outras descrever o(s) tipo(s) de alteração(ões).
84.	60.	Foi realizada avaliação laboratorial	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
85.	61.	Apresenta alterações confirmadas por exames	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
86.	62.	Se afirmativo, assinale qual/quais alteração(ões)	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa doença autoimune descrever qual e caso seja marcada a alternativa outras descrever o(s) tipo(s) de alteração(ões).
87.	64.	Alterações endocrinológicas	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
88.	65.	Se afirmativo, assinale qual/quais alteração(ões) endocrinológicas	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outras descrever o(s) tipo(s) de alteração(ões).
89.	67.	Deficiência auditiva	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
90.	68.	Tipo de deficiência auditiva	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
91.	69.	Lateralidade da deficiência auditiva	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
92.	70.	Grau da deficiência auditiva	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
93.	72.	Alterações oftalmológicas	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
94.	73.	Se afirmativo, assinale qual/quais a(s) alteração(ões) oftalmológica(s)	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso sejam marcadas as alternativas: catarata, coloboma, retinopatia e/ou outros descrever o(s) tipo(s) de alteração(ões).

1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
95.	75.	Realizou ultrassom de vias urinárias	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
96.	76.	Alterações de TGU	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
97.	77.	Se afirmativo, assinale qual/quais alterações de TGU	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Na frente de cada alternativa descrever o(s) tipo(s) de alteração(ões).
98.	79.	Alterações de TGI	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
99.	80.	Se afirmativo, assinale qual/quais alterações de TGI	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso sejam marcadas as alternativas: malformação intestinal e/ou outros descrever o(s) tipo(s) de alteração(ões).

Antecedente familiares

1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
100.	82.	Número total de gravidezes incluindo o paciente, nativos, natimortos e abortos	Preenchimento livre. Lembre-se que gêmeos correspondem a 1 gravidez.
101.	83.	Se há pelo menos uma gravidez, por favor, preencha o quadro	Ordem de nascimento ou nº do indivíduo no heredograma: Preenchimento livre Sexo: selecionar na lista de dados Gemelaridade: selecionar na lista de dados Status (ao nascimento): selecionar na lista de dados Nome: preenchimento livre Presença de fenda: selecionar na lista de dados Caso registrado no PCFB: selecionar na lista de dados Presença de outros defeitos: selecionar entre as opções na lista de dados. Incluir TODAS as gravidezes.
102.	-	Consanguinidade entre os genitores	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual o tipo união consanguínea (vide Quadro 3).

Exames Complementares

1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
103.	92.	Fotografias	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
104.	93.	Preencha o quadro com os exames complementares do paciente	Exame Complementar: escolher na lista de dados. Obs do Exame Complementar: detalhar o tipo de exame caso tenha escolhido a alternativa Outros. Data da Solicitação do exame Status do Exame Complementar (Solicitado ou Realizado) Resultado do Exame Complementar: colocar a descrição do resultado Data do Resultado: preencher com a data do laudo

Exame Físico

1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
105.	94.	Peso atual	Preenchimento livre (em gramas).
106.	95.	Percentil do peso atual	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
107.	96.	Comprimento/estatura atual	Preenchimento livre (em centímetros).
108.	97.	Percentil do comprimento atual	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
109.	98.	Perímetro Cefálico atual	Preenchimento livre (em centímetros).
110.	99.	Percentil do perímetro cefálico atual	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
111.	100.	Assinale todos os sinais presentes na região craniofacial	Escolher a TODOS os sinais presentes no paciente.
112.	101.	Assinale todos os sinais presentes nas outras regiões	Escolher a TODOS os sinais presentes no paciente.

– QUESTÕES EXCLUSIVAS DOS QUESTIONÁRIOS SUBSEQUENTES DE DEL22q11.2:

1ª consulta	Subse- quente	Enunciado	Observação
-	27.	Motivo da interrupção do seguimento clínico	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se o motivo for óbito colocar a data e causa do mesmo e se escolher outro descrever qual o motivo da interrupção do seguimento clínico.
-	34.	O paciente já firma o pescoço (esperado entre 3-4 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.
-	35.	O paciente já senta sem apoio (esperado entre 3-4 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
MANUAL OPERACIONAL – INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



1ª consulta	Subsequente	Enunciado	Observação
-	36.	O paciente já anda sem apoio (esperado entre 11-14 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.
-	37.	O paciente já fala palavras (esperado entre 10-15 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.
-	38.	O paciente já controla a evacuação (esperado a partir de 18 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.
-	39.	O paciente já controla a micção diurna (esperado a partir de 18 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.
	53.	Existe alguma alteração cardiológica assinalada nas questões anteriores que não está presente na avaliação atual	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar quais os sinais que não estão mais presentes na avaliação atual.
	56.	Existem algumas alterações comportamental, psiquiátrica e/ou neurológica assinalada nas questões anteriores que não está presente na avaliação atual:	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar quais os sinais que não estão mais presentes na avaliação atual.
	59.	Existem algumas alterações imunológica e/ou hematológica assinalada nas questões anteriores que não está presente na avaliação atual:	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar quais os sinais que não estão mais presentes na avaliação atual.
	63.	Existe alguma alteração confirmada por exames assinalada nas questões anteriores que não está presente na avaliação atual:	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar quais os sinais que não estão mais presentes na avaliação atual.
	66.	Existe alguma alteração endócrina assinalada nas questões anteriores que não está presente na avaliação atual	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar quais os sinais que não estão mais presentes na avaliação atual.
	71.	Existe alguma alteração auditiva assinalada nas questões anteriores que não está presente na avaliação atual:	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar quais os sinais que não estão mais presentes na avaliação atual.
	74.	Existe alguma alteração oftalmológica assinalada nas questões anteriores que não está presente na avaliação atual:	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar quais os sinais que não estão mais presentes na avaliação atual.
	78.	Existe alguma alteração do TGU assinalada nas questões anteriores que não está presente na avaliação atual	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar quais os sinais que não estão mais presentes na avaliação atual.
	81.	Existe alguma alteração do TGI assinalada nas questões anteriores que não está presente na avaliação atual	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar quais os sinais que não estão mais presentes na avaliação atual.
-	84.	Caso(s) de fendas orofaciais em algum outro parente	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
MANUAL OPERACIONAL – INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



1ª consulta	Subsequente	Enunciado	Observação
-	85.	Alteração de palato em outros parentes	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual(is) alteração(ões).
-	86.	Se há casos de fendas orofaciais em qualquer parente (inclusive irmãos) do paciente, por favor, preencha o quadro	Nome: preenchimento livre Nº do indivíduo no heredograma: preenchimento livre Parentesco: selecionar na lista de dados Tipo de fenda: selecionar na lista de dados Presença de outro defeito: selecionar na lista de dados Paciente examinado por você: selecionar na lista de dados Paciente registrado no PCFB: selecionar entre as opções na lista de dados. Incluir TODOS os parentes afetados.
-	87.	Cardiopatia congênita em outros parentes	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual(is) alteração(ões).
-	88.	Imunodeficiência em outros parentes	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual(is) alteração(ões).
-	89.	Esquizofrenia em outros parentes	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual(is) alteração(ões).
-	90.	Quadro sugestivo de déficit intelectual em outros parentes	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual(is) alteração(ões).
-	91.	Outros achados em parentes	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual(is) alteração(ões).
	102.	Existe alguma alteração assinalada nas questões anteriores que não está presente na avaliação atual	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar quais os sinais que não estão mais presentes na avaliação atual.
-	103.	A investigação de Del22q foi concluída	Não responder essa questão. Apenas para apresentação dos resultados – não editável.
-	104.	Qual o resultado da investigação de Del22q	Não responder essa questão. Apenas para apresentação dos resultados – não editável.
-	105.	Existe outra hipótese diagnóstica para este paciente:	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
-	106.	Preencha o quando com as hipóteses diagnósticas do paciente.	Data da HD: data que foi formulada a HD Hipótese Diagnóstica: escolha entre FOF isolada ou outros. Descrição da HD: campo de preenchimento livre para detalhar a HD Status da HD: escolha entre Suspeito, Concluído ou Descartado. Data do Status: preencher apenas no caso de status concluído ou descartado.

OBS: Caso haja presença de fenda labial, palatal ou labiopalatal no paciente, o usuário será direcionado a responder questões suplementares do questionário de Fenda.

– QUESTÕES DO QUESTIONÁRIO COMPLEMENTAR DE FENDA

Informações sobre o diagnóstico da fenda orofacial

Complementar	Enunciado	Observação
26.	Época da suspeita ou do diagnóstico da fenda labial	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se pós-natal incluir a data da suspeita ou diagnóstico.
27.	Época da suspeita ou do diagnóstico da fenda do palato	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se pós-natal incluir a data da suspeita ou diagnóstico.

Antecedentes Pessoais Relevantes

Complementar	Enunciado	Observação
28.	Já realizou cirurgia para correção da fenda orofacial	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
29.	Realizou alguma outra cirurgia(s)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
30.	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: no formato DD/MM/AAAA Idade do paciente: em anos ou meses (especificar) Especificação do procedimento: preenchimento livre; Nome do hospital: preenchimento livre Município/UF: preenchimento livre. Incluir TODAS as cirurgias relatadas
31.	Problemas de saúde no período entre nascimento e a presente data, não relacionados aos procedimentos cirúrgicos de correção da fenda orofacial	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
32.	Anemia	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
33.	Otite de repetição	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
34.	Pneumonia de repetição	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
35.	Outros problemas de saúde	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual(is).

Informações sobre desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM)

Complementar	Enunciado	Observação
36.	O paciente já firma o pescoço (esperado entre 3-4 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.
37.	O paciente já senta sem apoio (esperado entre 6-8 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.
38.	O paciente já anda sem apoio (esperado entre 11-14 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.
39.	O paciente já fala palavras (esperado entre 10-15 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.
40.	O paciente já controla a evacuação (esperado a partir de 18 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.

Complementar	Enunciado	Observação
41.	O paciente já controla a micção diurna (esperado a partir de 18 meses)	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente colocar com quantos meses.
42.	Realização de terapias de apoio	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.

Informações sobre ascendência paterna

Complementar	Enunciado	Observação
43.	País de nascimento da avó paterna	Preenchimento livre.
44.	País de nascimento do avô paterno	Preenchimento livre.
45.	Ascendência étnica do pai do paciente	Marcar TODAS as alternativas mencionadas durante a consulta. Se marcar a alternativa outras descreva qual(is).

Informações sobre ascendência materna

Complementar	Enunciado	Observação
46.	País de nascimento da avó materna	Preenchimento livre.
47.	País de nascimento do avô materno	Preenchimento livre.
48.	Ascendência étnica da mãe do paciente	Marcar TODAS as alternativas mencionadas durante a consulta. Se marcar a alternativa outras descreva qual(is).

Informações sobre a história familiar do paciente

Complementar	Enunciado	Observação
49.	Número total de gravidezes incluindo o paciente, nativos, natimortos e abortos	Preenchimento livre. Lembre-se que gêmeos correspondem a 1 gravidez.
50.	Se há pelo menos uma gravidez, por favor, preencha o quadro	Ordem de nascimento ou nº do indivíduo no heredograma: Preenchimento livre Sexo: selecionar na lista de dados Gemelaridade: selecionar na lista de dados Status (ao nascimento): selecionar na lista de dados Nome: preenchimento livre Presença de fenda: selecionar na lista de dados Caso registrado no PCFB: selecionar na lista de dados Presença de outros defeitos: selecionar entre as opções na lista de dados. Incluir TODAS as gravidezes.
51.	Caso(s) de fendas orofaciais em algum outro parente	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
52.	Se há casos de fendas orofaciais em qualquer parente (inclusive irmãos) do paciente, por favor, preencha o quadro	Nome: preenchimento livre Nº do indivíduo no heredograma: preenchimento livre Parentesco: selecionar na lista de dados Tipo de fenda: selecionar na lista de dados Presença de outro defeito: selecionar na lista de dados Paciente examinado por você: selecionar na lista de dados Paciente registrado no PCFB: selecionar entre as opções na lista de dados. Incluir TODOS os parentes afetados.

Exame Físico

OBS:

- A deleção 22q tem fenótipo evolutivo. Observe com atenção os sinais em **negrito**, nas questões referentes ao exame físico do paciente, nas consultas subsequentes.
- Utilize a terminologia descrita no quadro 6 para o preenchimento das questões referentes ao exame físico do paciente.
- ATENÇÃO: Caso o paciente apresente: **defeitos da mesma natureza que acometam o mesmo órgão, sistema ou parte do corpo OU defeitos que são componentes de uma sequência embriopatogênica ou têm defeitos primários em comum, NÃO** preencha nas questões subsequentes os sinais de forma isolada.

Complementar	Enunciado	Observação
53.	Preencha o quadro para descrição anatômica da fenda labial, labiopalatal ou palatal	Preencher o(s) tipo(s) de fenda de Simonart, lábio, alvéolo, palato duro e palato mole, no lado direito, na região mediana e no lado esquerdo: selecionar entre as opções na lista de dados.
54.	Identifique a presença de defeitos da mesma natureza que acometam o mesmo órgão, sistema ou parte do corpo	Marcar TODAS as alternativas pertinentes.
55.	Identifique a presença de defeitos que são componentes de uma Sequência embriopatogênica ou têm defeitos primários em comum	Marcar TODAS as alternativas pertinentes.
56.	Presença de outros defeitos na região craniofacial	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
57.	Crânio	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
58.	Cabelo e couro cabeludo	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
59.	Encéfalo	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
60.	Orelhas	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
61.	Face (inclui maxila e mandíbula)	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
62.	Sobrancelhas, cílios e pálpebras	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
63.	Globo ocular	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
64.	Nariz	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
65.	Região perioral e lábios	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
MANUAL OPERACIONAL – INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



Complementar	Enunciado	Observação
66.	Cavidade oral	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
67.	Pescoço	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
68.	Presença de defeitos em outras regiões anatómicas	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente.
69.	Tórax	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
70.	Parede abdominal	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
71.	Membros (exceto mãos e pés)	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
72.	Mãos	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
73.	Pés	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
74.	Sistema Cardiovascular	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
75.	Sistema respiratório	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
76.	Sistema Gastrointestinal	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
77.	Sistema Urinário	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
78.	Genitália feminina	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
79.	Genitália masculina	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
80.	Pele e anexos	Marcar TODAS as alternativas pertinentes. Caso seja marcada a alternativa outros descrever o(s) tipo(s) de defeito(s).
81.	Outros defeitos inespecíficos não listados	Escolher a alternativa mais apropriada para o paciente. Se responder afirmativamente descrever qual(is) o(s) tipo(s) de defeito(s).
82.	Preencha o quando com as hipóteses diagnósticas do paciente.	Data da HD: data que foi formulada a HD Hipótese Diagnóstica: escolha entre FOF isolada ou outros. Descrição da HD: campo de preenchimento livre para detalhar a HD Status da HD: escolha entre Suspeito, Concluído ou Descartado. Data do Status: preencher apenas no caso de status concluído ou descartado.

5. TERMINOLOGIA A SER EMPREGADA PARA DESCRIÇÃO DE DEFEITOS MORFOLÓGICOS

O Human Malformation Terminology Committee da International Federation of Teratology Societies (IFTS) desenvolveu uma lista de vários termos para descrever malformações, deformações e, as assim chamadas, rupturas congênitas. Para atender à necessidade de padronização, esta terminologia será adotada para as descrições clínicas dos pacientes incluídos no banco de dados de fendas orofaciais.

Informações adicionais podem ser encontradas em www.ifts-atlas.org.

OBS: No Sistema os sinais foram descritos como alternativas, use o quadro abaixo para descrever os outros sinais não contemplados nas alternativas.

QUADRO 6: LISTA DE TERMOS A SEREM USADOS PARA DESCRIÇÃO CLÍNICA

Termo a ser utilizado	Definição	Sinônimo	Termo não recomendado
Alargado	Maior que o esperado ou habitual.		Hiperplástico
Atrésico	Fechamento ou ausência de orifício normal do corpo ou de órgãos tubulares.	Imperfurado	
Ausência	Falha total de desenvolvimento de um órgão ou membro. No caso de osso, significa ausência do arcabouço cartilaginoso.	Agenesia Aplasia	Falta de
Cisto	Tumoração contendo fluido ou outro material.		
Desalinhado	Posição relativa anormal de estruturas localizadas em lados opostos de uma linha divisória ou em relação ao centro ou ao eixo.		Não-alinhado
Descolorido	Sem a cor esperada ou habitual.	Mosqueado Pálido	
Dilatado	Orifício ou vaso alargado ou expandido.	Bulboso	Aumentado
Disforme	Formado anormalmente. Não é usado para descrever sítios de ossificação incompleta.	Assimétrico Formado irregularmente	
Distendido	Órgão alargado ou expandido.		
Divertículo	Bolsa formada na parede de um tubo com abertura para o lúmen.		
Dividido	Divisão de estrutura única (geralmente em duas partes) sem elementos interpostos.	Bífido Bipartido Fendido	
Encurtado	Menor que o comprimento esperado ou habitual.	Rudimentar	
Encurvado	Curvatura anormal de estrutura reta.	Angulado Arqueado	

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
MANUAL OPERACIONAL – INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



Espessado	Alargamento de um elemento ósseo quando comparado aos padrões normais.		Bulboso
Termo a ser utilizado	Definição	Sinônimo	Termo não recomendado
Estreitamento	Constricção de estrutura cilíndrica ou que contém lúmen, como a aorta.	Coarctação Constricção Estenose	
Fístula	Passagem ou comunicação aberta na superfície corporal ou entre duas estruturas ou cavidades habitualmente não conectadas.		
Fusão	União.		
Hemicêntrico	Ausência da metade de um centro.		
Hemivértebra	Ausência parcial ou total da metade lateral de uma vértebra (arco+hemicentro).		
Hemorrágico	Sangramento anormal de qualquer tecido (pode ser classificado como petéquia, púrpura, equimose, ou hematoma).		
Mal posicionado	Não ocorrência na posição e/ou orientação esperadas ou habituais.	Ectópico	Mal direcionado Deslocado
Ossificação ausente	Ausência de ossificação de um sítio quando comparado a controles da mesma idade.		Não ossificado
Ossificação incompleta	Ausência de ossificação de um sítio quando comparado a controles da mesma idade.	Ossificação reduzida	Ossificação atrasada, ossificação retardada
Ossificação bipartida	Existência de dois sítios de ossificação separados.	Ossificação bifida	Separação
Ossificação em halteres	Presença de dois sítios esféricos de ossificação conectados entre si por uma ponte óssea.	Ossificação em forma de halteres	Ossificação bilobulada
Pequeno	Desenvolvimento ou tamanho menor que o normal.	Aplásico Hipoplásico Reduzido Rudimentar	Subdesenvolvido
Ramificado	Deslocamento e/ou duplicação de uma ou mais estruturas de ocorrência normal.	Bifurcado Forquilhado	
Retroesofágico	Posicionado dorsalmente ao esôfago.		
Retrotraqueal	Posicionado dorsalmente à traqueia.		
Supra- numerário	Maior que o número habitual ou esperado.	Adicional Extra	Acessório

¹Atlas of Developmental Abnormalities in Common Laboratory mammals. International Federation of Teratology Societies (IFTS, 2007)

6. INSTRUÇÕES PARA OBTENÇÃO DE FOTOGRAFIAS PADRONIZADAS

As fotografias serão utilizadas para fornecer detalhes adicionais do caso registrado e para realizar estudos comparativos. O protocolo apresentado abaixo foi adaptado das recomendações da Organização Mundial de Saúde (WHO, 2002).

Aspectos básicos a serem fotografados

- a. Segmento craniofacial: imagem anteroposterior inteira, lateral inteira (ambos os lados), inferior (columelar) e três-quartos da face (oblíqua)
- b. Mãos: imagem dorsal e palmar
- c. Pés: imagem dorsal e plantar

Segundo plano e iluminação

- d. Na enfermaria ou sala de cirurgia é recomendado uso de flash, nesta situação o segundo plano deve ser verde ou azul claros.

Câmera e lente

No caso de foto digital, a resolução mínima deve ser de 5.0 megapixels.

Para foto em papel, sugere-se utilização de câmera Nikon F3, com lente de 105 mm ou equivalente. O tipo e a sensibilidade do filme não requerem padronização.

7. REFERÊNCIAS

MONTEIRO, FABÍOLA PAOLI MENDES. Abordagem clínico-dismorfológica de 194 indivíduos com diferentes manifestações do espectro da deleção 22q11.2: anomalias palatais, malformações cardíacas e esquizofrenia. Dissertação de mestrado. Universidade Estadual de Campinas . Faculdade de Ciências Médica. 2012.