

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
LISTA DE SINAIS MAJOR E MINOR



Sinal Clínico	Tipo	Número HP*
Crânio:		
Assimetria sem sinostose	Minor	HP:0002678
Bossa frontal	Minor	HP:0002007
Craniossinostose	Major	HP:0001363
Cristas supraorbitárias proeminentes ou hipoplásicas	Minor	
Deformidades do crânio sem sinostose	Minor	HP:0000929
Diâmetro bifrontal diminuído	Minor	HP:0004422
Dolicocefalia	Minor	HP:0000268
Fontanela acessória	Minor	HP:0012367
Fontanelas amplas	Minor	HP:0000239
Fontanelas pequenas	Minor	HP:0005486
Macrocefalia (sem hidrocefalia)	Minor	HP:0000256
Microcefalia	Major	HP:0000252
Occipital plano	Minor	HP:0005469
Occipital proeminente	Minor	HP:0000269
Osteófito occipital	Minor	HP:0012294
Plagiocefalia sem sinostose	Minor	HP:0001357
Sutura metópica aberta até o Bregma	Minor	HP:0005556
Cabelo e couro cabeludo:		
Alopecia totalis	Major	HP:0007418
Alterações de pigmentação de cabelos	Minor	HP:0009887
Cabelos com baixa implantação na nuca	Minor	HP:0002162
Cabelos com padrão anômalo, cabelos dirigidos para cima ou anomalias de redemoinho	Minor	HP:0011361
Cabelos ressecados, quebradiços, grossos ou esparsos	Minor	HP:0010719
Defeitos de couro cabeludo	Minor	HP:0001965
Encéfalo:		
Agenesia de corpo caloso	Minor	HP:0001274
Anencefalia	Major	HP:0002323
Anomalia de Arnold-Chiari	Major	HP:0002308
Anomalia de Dandy Walker	Major	HP:0001305
Anomalias de septum pellucidum	Minor	HP:0007375
Aplasia/hipoplasia do cerebelo	Major	HP:0007360
Defeitos de formação e migração neuronal	Major	HP:0002269
Dísigenesia de corpo caloso	Minor	HP:0006996
Encefalocelos	Major	HP:0002084
Hidrocefalia (exceto secundária a hemorragia intraventricular)	Major	HP:0000238
Hidrocefalia secundária a hemorragia intraventricular	Minor	HP:0000238
Orelhas:		
Anotia	Major	HP:0008772
Apendices pós-auriculares	Minor	HP:0004451
Apêndices, seios, cistos, orifícios/pits ou fístula pré-auriculares	Minor	HP:0000383

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
LISTA DE SINAIS MAJOR E MINOR



Sinal Clínico	Tipo	Número HP*
Orelhas (cont.):		
Assimetria de tamanho	Minor	HP:0010722
Aurícula acessória	Minor	HP:0100687
Ausência de tragus	Minor	HP:0011268
Formato rudimentar (orelhas pequenas com semelhança a brotos embrionários)	Major	HP:0011267
Hélix incompleta, espessada ou sobredobrada	Minor	HP:0011039
Lóbulo duplo	Minor	HP:0000363
Macrotia / orelha alargada	Minor	HP:0000400
Meato auditivo externo estreito	Minor	HP:0000402
Microtia (hipoplasia de orelha)	Minor	HP:0008551
Orelha com prega na helix ou no lóbulo	Minor	HP:0008523
Orelha de implantação baixa	Minor	HP:0000369
Orelha dismórfica (em couve-flor, pontuda, achatada no terço superior, etc)	Minor	HP:0000377
Orelha proeminente	Minor	HP:0000412
Orelha rodada posteriormente	Minor	HP:0000358
Orifícios (pits) pós-auriculares	Minor	HP:0008523
Tubérculo de Darwin	Minor	HP:0011261
Face (inclui maxila e mandíbula):		
Agnatia	Major	HP:0009117
Assimetria facial	Minor	HP:0000324
Face alongada	Minor	HP:0000276
Fenda ou agenesia de zigomático	Major	HP:0005557
Hipoplasia de mandíbula	Minor	HP:0000347
Hipoplasia de zigomático	Minor	HP:0010669
Micrognatia significativa com ou sem glossoptose	Major	
Outras deformidades congênicas da face e da mandíbula	Minor	HP:0000271
Paralisia facial	Minor	HP:0010628
Perfil facial achatado	Minor	HP:0012368
Prognatia	Minor	HP:0000303
Retrognatia	Minor	HP:0000278
Sobrancelhas, cílios e pálpebras:		
Cílios ausentes ou rarefeitos	Minor	HP:0000561
Cílios longos	Minor	HP:0000527
Coloboma de pálpebra	Minor	HP:0000625
Distiquíase	Minor	HP:0009743
Distopia <i>cantorum</i>	Minor	HP:0000506
Ectrópio	Minor	HP:0000656
Entrópio	Minor	HP:0000621
Epicanto invertido	Minor	HP:0000537
Fenda palpebral oblíqua superior ou inferior	Minor	HP:0200006

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
LISTA DE SINAIS MAJOR E MINOR



Sinal Clínico	Tipo	Número HP*
Sobranceiras, cílios e pálpebras (cont.):		
Blefarofimose (diminuição da abertura palpebral)	Major	HP:0000581
Fendas palpebrais pequenas (comprimento abaixo de dois desvios padrões)	Minor	
Fusão completa de pálpebras	Major	HP:0009755
Pálpebras <i>hooded</i> (sobredobrada)	Minor	
Pregas epicânticas	Minor	HP:0000286
Ptose palpebral	Minor	HP:0000508
Sinofrismo ou sobranceiras rarefeitas	Minor	HP:0000534
Globo ocular:		
Aniridia	Major	HP:0000526
Anomalia de pigmentação da íris	Minor	HP:0008034
Cisto dermóide epibulbar	Minor	HP:0200040
Coloboma ocular	Minor	HP:0000589
Esclerótica azulada	Minor	HP:0000592
Estrabismo (esotropia e exotropia)	Minor	HP:0000486
Exoftalmia	Minor	HP:0000520
Hipertelorismo (mensurado) com indicação cirúrgica	Major	HP:0000316
Hipertelorismo (mensurado) sem indicação cirúrgica	Minor	HP:0000316
Hipotelorismo (mensurado) associado a alterações anatômicas de olho e/ou nariz	Major	HP:0000601
Hipotelorismo (mensurado) sem indicação cirúrgica	Minor	HP:0000601
Manchas de Brushfield	Minor	HP:0001088
Microftalmia/anoftalmia/criptoftalmia	Major	HP:0100887
Nistagmo	Major	HP:0000639
Obstrução, estenose ou estreitamento de ducto nasolacrimal	Minor	HP:0000614
Sardas na Iris	Minor	HP:0200064
Nariz:		
Asas nasais hipoplásicas ou com incisuras / hipoplasia alar	Minor	HP:0009924
Atresia de coanas	Major	HP:0000453
Columela curta ou longa	Minor	HP:0009929
Desvio de septo nasal	Minor	HP:0004411
Narinas antevertidas	Minor	HP:0000463
Narinas pequenas	Minor	HP:0009933
Nariz bulboso	Minor	HP:0000414
Nariz tubular	Minor	
Ponta nasal bífida discreta	Minor	HP:0011803
Ponta nasal bífida significativa ou Nariz bífido	Major	HP:0011803
Ponte nasal baixa ou larga	Minor	HP:0000431
Ponte nasal proeminente	Minor	HP:0000426
Raiz nasal alta	Minor	HP:0000426

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
LISTA DE SINAIS MAJOR E MINOR



Sinal Clínico	Tipo	Número HP*
Região perioral e lábios:		
Boca grande (macrostomia)	Minor	HP:0000154
Boca pequena (microstomia)	Minor	HP:0000160
Filtrum apagado	Minor	HP:0000319
Fosseta, depressão ou orifício/pit labial	Minor	HP:0100267
Fosseta, depressão ou orifício/pit em comissuras bucais	Minor	HP:0002710
Freios labiais aberrantes	Minor	HP:0000191
Lábios espessos	Minor	HP:0012471
Lábios finos	Minor	HP:0000233
Macroqueilia	Minor	
Cavidade oral:		
Anodontia	Major	HP:0000674
Anomalias do número de dentes (exceto anodontia)	Minor	HP:0006483
Anquiloglossia (língua em gravata)	Major	HP:0010296
Ausência de freio lingual	Minor	
Borda alveolar alargada	Minor	HP:0000187
Dente malformados	Minor	HP:0011061
Dentes neonatais	Minor	HP:0000695
Hipoplasia de esmalte	Minor	HP:0006297
Língua grande (macroglossia)	Minor	HP:0000158
Língua pequena (microglossia)	Minor	HP:0000171
Palato alto e arqueado	Minor	HP:0000218
Palato com fenda submucosa	Minor	HP:0000176
Úvula bífida	Minor	HP:0000193
Pescoço:		
Ausência de timo	Major	HP:0005359
Higroma cístico	Major	HP:0000476
Hipertrofia do timo e outros distúrbios tímicos, exceto ausência	Minor	HP:0000777
Pele redundante	Minor	HP:0005989
Pescoço curto	Minor	HP:0000470
Prega nucal/Pterígio	Minor	HP:0000465
Seio, fístula ou cisto de arco branquial	Minor	HP:0009794
Torcicolo	Minor	HP:0005988
Tórax:		
Anomalia de Klippel-Feil	Major	HP:0004602
Anomalia de Sprengel	Major	HP:0000912
Bifurcação de costela	Minor	HP:0000892
Outras anomalias de costela	Minor	HP:0000772
Costela cervical	Minor	HP:0000891
Deformidades coluna vertebral	Minor	HP:0000925
Deformidades de esterno (peito escavado ou carinato)	Minor	HP:0000766

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
LISTA DE SINAIS MAJOR E MINOR



Sinal Clínico	Tipo	Número HP*
Tórax (cont.):		
Fusão vertebral (exceto Klippel-Feil)	Major	HP:002948
Outras anomalias vertebrais	Major	HP:0003468
Espinha bífida oculta	Minor	HP:0003298
Espinha bífida	Major	HP:0002414
Fóvea (cova) em região sacral ou coccígea	Minor	HP:0000960
Hipertelorismo mamilar	Minor	HP:0006610
Hipoplasia/agenesia de clavículas	Minor	HP:0006710
Hipoplasia/agenesia sacral	Minor	HP:0008517
Hipoplasia/aplasia de peitoral maior	Minor	HP:0005258
Mamilo acessório	Minor	HP:0002558
Mamilo invertido	Minor	HP:0003186
Mamilo pequeno, hipoplásico, ausente	Minor	HP:0006709
Mamilos de implantação baixa	Minor	HP:0002562
Meningomielocele ou meningocele	Major	HP:0002435
Processo xifóide bífido	Minor	HP:0010309
Tórax assimétrico	Minor	HP:0001555
Tórax em colete, barril, armadura	Minor	HP:0001552
Parede abdominal:		
Anomalia de umbigo, implantação umbilical baixa ou hérnia umbilical	Minor	HP:0001551
Ausência de músculos retos abdominais	Major	HP:0005199
História de artéria umbilical única	Minor	HP:0001195
Diástase de retos abdominais	Minor	HP:0001540
Gastrosquise	Major	HP:0001543
Hérnia inguinal em meninas (quando peso ao nascimento $\geq$ 2500 g)	Major	HP:0000023
Hérnia inguinal em meninos	Minor	HP:0000023
Onfalocele	Major	HP:0001539
Membros (exceto mãos e pés):		
Anel de constrição	Minor	HP:0009775
Anteversão do fêmur	Minor	HP:0002980
Arqueamento de braço, antebraço, coxa ou perna	Minor	HP:0006487
Artrogripose	Major	HP:0011729
Assimetria entre membros	Minor	HP:0100556
Ausência completa ou parcial de membros	Major	HP:0009815
Deformidades em valgo	Minor	HP:0002857
Deformidades em varo	Minor	HP:0002970
Deformidades em recurvato	Minor	HP:0002816
Fóvea (cova) em ombros	Minor	HP:0010782
Hiperextensibilidade das articulações	Minor	HP:0001382
Luxação congênita de quadril	Major	HP:0001374
Subluxação ou clique de quadril	Minor	HP:0002827

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
LISTA DE SINAIS MAJOR E MINOR



Sinal Clínico	Tipo	Número HP*
Membros (exceto mãos e pés) (cont.):		
Torção de tíbia	Minor	HP:0100694
Mãos:		
Braquidactilia (mãos)	Minor	HP:0001156
Camptodactilia (mãos)	Major	HP:0100490
Clinodactilia do 5º dedo (mãos)	Minor	HP:0004220
Dedos afilados (mãos)	Minor	HP:0001238
Dedos alongados (mãos)	Minor	HP:0100807
Dedos encurtados (mãos)	Minor	HP:0009381
Defeitos transversos terminais (exceto ectrodactilia) (mãos)	Major	HP:0005927
Desvio ou sobreposição de dedos (mãos)	Minor	HP:0004097
Ectrodactilia (fenda/pata de lagosta) (mãos)	Major	HP:0001171
Encurtamento de 4º dedo (mãos)	Minor	HP:0009280
Encurtamento de 5º dedo (mãos)	Minor	HP:0009237
Encurtamento do 4º metacarpo	Minor	HP:0010042
Oligodactilia (redução do número de dedos) (mãos)	Minor	HP:0001180
Polegar alargado ou trifalângico	Minor	HP:0009602
Polidactilia pós-axial articulada (mãos)	Major	HP:0001162
Polidactilia pós-axial mínima em Afro-Americanos (mãos)	Minor	HP:0005676
Polidactilia pré-axial (mãos)	Major	HP:0001177
Prega palmar única	Minor	HP:0000954
Pregas palmares/interfalangeanas extras ou ausentes	Minor	HP:0006143
Sindactilia cutânea com +/- sinostose (mãos)	Major	HP:0010554
Pés:		
Aumento de espaço entre o hálux e segundo dedo do pé	Minor	HP:0001852
Braquidactilia (pés)	Minor	HP: 0001156
Calcâneo proeminente	Minor	HP:0012428
Camptodactilia (pés)	Minor	HP:0001836
Clinodactilia (pés)	Minor	HP:0003795
Dedos afilados (pés)	Minor	HP:0011308
Dedos alongados (pés)	Minor	HP:0010511
Dedos encurtados (pés)	Minor	HP:0001831
Defeitos transversos terminais (exceto ectrodactilia) (pés)	Major	HP:0006494
Desvio ou sobreposição dos dedos (pés)	Minor	HP:0100498
Ectrodactilia (fenda/pata de lagosta) (pés)	Major	HP:0001839
Encurtamento do 4º metatarso	Minor	HP:0004689
Espaçamento entre 4º e 5º dedos (pés)	Minor	HP:0008094
Excesso de pregas plantares	Minor	HP:0008113
Hálux curto, alargado, valgo ou varo	Minor	HP:0001844
Metatarso varo ou metatarso aduto	Minor	HP:0001840
Oligodactilia (redução do número de dedos) (pés)	Minor	HP:0001849

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
LISTA DE SINAIS MAJOR E MINOR



Sinal Clínico	Tipo	Número HP*
Pés (cont.):		
Pé em cadeira de balanço, cavo, valgo ou torto redutível	Minor	HP:0005656
Pé torto não redutível	Major	HP:0001883
Polidactilia pós-axial (pés)	Major	HP:0100259
Polidactilia pré-axial (pés)	Major	HP:0001841
Sindactilia cutânea com +/- sinostose (exceto sindactilia cutânea de 2° e 3° dedos) (pés)	Major	HP:0010621
Sindactilia cutânea de 2° e 3° dedos (pés)	Minor	HP:0004691
Sulco plantar profundo	Minor	HP:0001869
Sistema Cardiovascular:		
Anel vascular	Major	HP:0010775
Arco aórtico à direita	Major	HP:0012020
Arco aórtico cervical	Major	HP:0011588
Artérias colaterais aórtico-pulmonares mais calibrosas	Minor	
Coarctação de aorta	Major	HP:0001680
Defeitos do septo atrioventricular	Major	HP:0006695
Defeitos do septo interatrial (CIA)	Major	HP:0001631
Defeitos do septo interventricular (CIV)	Major	HP:0001629
Defeito de septo interventricular com atresia pulmonar	Major	
Dextrocardia	Minor	HP:0001651
Drenagem anômala de veias pulmonares	Major	HP:0005160
Dupla via de saída de ventrículo direito	Major	HP:0001719
Estenose de valva aórtica	Major	HP:0001650
Estenose de valva mitral	Major	HP:0001718
Estenose de valva pulmonar	Major	HP:0001642
Estenose periférica de artéria pulmonar	Minor	HP:0004969
Forame oval pérvio (quando peso ao nascimento >= 2500 g ou idade >= 37 semanas)	Major	HP:0001655
Hemangioma em face ou pescoço	Major	HP:0001028
Hemangioma grande (diâmetro >= 10 cm), múltiplo ou cavernoso	Major	HP:0001028
Hipertrofia ventricular	Minor	HP:0001714
Insuficiência de valva aórtica	Minor	HP:0001659
Insuficiência de valva mitral	Minor	HP:0001653
Insuficiência de valva pulmonar	Minor	HP:0010444
Insuficiência de valva tricúspide	Minor	HP:0005180
Interrupção do arco aórtico	Major	HP:0011611
Linfangioma	Minor	HP:0100764
Miocardiopatia	Major	HP:0001638
Persistência do canal arterial (PCA) (quando peso ao nascimento >= 2500 g ou idade >= 37 semanas)	Major	HP:0001643
Regurgitação valva mitral discreta, fisiológica	Minor	HP:0001653
Regurgitação valva aórtica discreta, fisiológica	Minor	HP:0001659

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
LISTA DE SINAIS MAJOR E MINOR



Sinal Clínico	Tipo	Número HP*
Sistema Cardiovascular (cont.):		
Tetralogia de Fallot Clássica	Major	HP:0001636
Tetralogia de Fallot com atresia pulmonar	Major	HP:0012516
Tetralogia de Fallot com estenose pulmonar	Major	HP:0011679
Tetralogia de Fallot não especificado	Major	
Transposição de grandes vasos	Major	HP:0001669
Truncus arteriosus	Major	HP:0001660
Valva aorta bicúspide	Minor	HP:0001647
Valva aórtica espessada	Minor	
Valva pulmonar espessada	Minor	
Sistema respiratório:		
Agenesia de pulmão	Major	HP:0005944
Defeitos diafragmáticos (exceto hérnia de hiato)	Major	HP:0000775
Estridor laríngeo congênito	Minor	HP:0004886
Hérnia de hiato	Minor	HP:0002036
Hipoplasia pulmonar (exceto em prematuros)	Major	HP:0002089
Laringomalácia	Minor	HP:0001601
Traqueomalácia	Minor	HP:0002779
Sistema Gastrointestinal:		
Ânus imperfurado	Major	HP:0002023
Apêndices anais	Minor	
Ascite congênita	Minor	HP:0001791
Atresia de esôfago	Major	HP:0002032
Atresia de vias e/ou ductos biliares	Major	HP:0005912
Divertículo de Meckel	Minor	HP:0002245
Esplenomegalias e/ou hepatomegalia	Minor	HP:0001433
Estenose de piloro	Major	HP:0002021
Estenose/atresia anal/outras alterações de ânus (exceto ânus imperfurado)	Minor	HP:0004378
Estenose/atresia intestinal	Major	HP:0011100
Fissuras anais	Minor	HP:0012390
Fístula traqueoesofágica	Major	HP:0002575
Megacolon ou Hirschsprung	Major	HP:0002251
Sistema Urinário:		
Agenesia renal	Major	HP:0000104
Agenesia/atresia ou válvula de uretra/alteração uretral	Major	HP:0000795
Cisto renal único	Minor	HP:0012581
Cistos renais	Major	HP:0005562
Hidronefrose com dilatação de pelve ≥ 10 mm	Major	HP:0000126
Hiperplasia renal (rins aumentando em volume)	Minor	HP:0000105
Refluxo vésico-ureteral	Minor	HP:0000076

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
LISTA DE SINAIS MAJOR E MINOR



Sinal Clínico	Tipo	Número HP*
Sistema Urinário (cont.):		
Rim ectópico	Minor	HP:0000086
Rim em ferradura	Major	HP:0000085
Úraco patente ou com cisto	Minor	HP:0010478
Ambiguidade genital	Major	HP:0000062
Genitália feminina:		
Aderência de pequenos lábios	Minor	HP:0000063
Anomalia de fusão uterina	Major	HP:0000130
Anomalia de Rokitansky	Major	
Apêndices vaginais ou himenais	Minor	
Cisto de vagina, vulva ou canal de Nuck	Minor	
Clitoromegalia (mensurado > 6mm)	Major	HP:0000057
Fusão vulvar	Major	HP:0000148
Hipoplasia de grandes lábios	Minor	HP:0000059
Hipoplasia de pequenos lábios	Minor	HP:0000064
Presença de rafe mediana no clitóris	Minor	
Genitália masculina:		
Anorquia/microrquidia (mensurada)	Major	HP:0010468
Ausência de prepúcio ou prepúcio excessivo ou redundante	Minor	HP:0100587
Ausência de rafe mediana no pênis	Minor	
Cordee	Minor	HP:0000041
Criptorquidia (quando peso ao nascimento >= 2500 g)	Major	HP:0000028
Criptorquidia não especificada	Minor	HP:0000028
Criptorquidia persistente após 2 anos de idade	Major	HP:0000028
Escroto em cachecol/Transposição penoescrotal	Minor	HP:0100600
Fimose	Minor	HP:0001741
Hidrocele	Minor	HP:0000034
Hipoplasia de testículo	Minor	HP:0008734
Hipoplasia escrotal	Minor	HP:0000046
Hipospadia (exceto quando meato estiver na glândula)	Major	HP:0000047
Hipospadia de glândula	Minor	HP:0000807
Micropênis (mensurado)	Major	HP:0000054
Pênis pequeno (exceto micropênis mensurado)	Minor	HP:0008736
Pele e anexos:		
Apêndices ou cistos cutâneos	Minor	HP:0010609
<i>Cutis marmorata</i>	Minor	HP:0000965
Dermatóglifos incomuns	Minor	HP:0007560
Hipoplasia ungueal	Minor	HP:0008386
Ictiose	Major	HP:0008064
Lanugo excessivo ou persistente ou hipertricose	Minor	HP:0011362
Manchas “vinho-do-porto”/ <i>Nevus flammeus</i>	Minor	HP:0001052

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
LISTA DE SINAIS MAJOR E MINOR



Manchas café-com-leite	Minor	HP:0000957
Sinal Clínico	Tipo	Número HP*
Pele e anexos (cont.):		
Manchas despigmentadas ou hiperpigmentadas	Minor	HP:0007441
Manchas mongólicas	Minor	HP:0011369
Nevus pigmentados	Minor	HP:0000995
Pele hiperextensível	Minor	HP:0000974
Unha ausente	Major	HP:0001798
Unha com duplicação (exceto polegar)	Major	HP:0010793
Unha do polegar com duplicação	Minor	HP:0010793
Unhas largas, hipoplásicas, hipertróficas, espessadas, hiperconvexas ou com sulco longitudinal	Minor	HP:0001597

*Código do The Human Phenotype Ontology (HPO) – standardized vocabulary of phenotypic abnormalities encountered in human disease (http://www.human-phenotype-ontology.org/contao/index.php/hpo_home.html)

Baseado em ICBDSR (2007) (<http://www.icbdsr.org>)