MINISTÉRIO DA SAÚDE

CADERNETA DO RARO

DISTRIBUIÇÃO GRATUITA
VENDA PROIBIDA

Brasília – DF

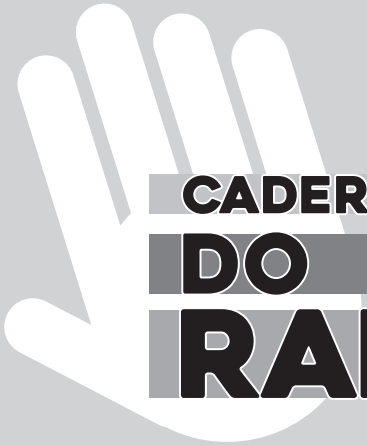
2022

Saiba mais em gov.br/saude

SUS | MINISTÉRIO DA SAÚDE

PÁTRIA AMADA BRASIL GOVERNO FEDERAL

MINISTÉRIO DA SAÚDE



CADERNETA DO RARO

DISTRIBUIÇÃO GRATUITA
VENDA PROIBIDA

Brasília - DF
2022

2022 Ministério da Saúde.

Esta obra é disponibilizada nos termos da Licença Creative Commons – Atribuição – Não Comercial – Compartilhamento pela mesma licença 4.0 Internacional.
É permitida a reprodução parcial ou total desta obra, desde que citada a fonte.
A coleção institucional do Ministério da Saúde pode ser acessada, na íntegra, na Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde: bvsms.saude.gov.br

Tiragem: 1ª edição – 2022 – 2.500 exemplares

Elaboração, distribuição e informações:
MINISTÉRIO DA SAÚDE
Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde
Departamento de Gestão da Educação na Saúde
SRTVN Quadra 701, Via W5 Norte, Lote D
Edifício PO 700, 4º andar
CEP: 70719-040 – Brasília/DF
Tel.: (61) 3315-3848
Site: www.saude.gov.br/sgtes
E-mails: sgtes@saude.gov.br / deges@saude.gov.br

Direção técnica:
Mayra Isabel Correia Pinheiro

Colaboração:
Secretaria de Atenção Especializada (SAES)
Secretaria de Atenção Primária à Saúde (SAPS)

Coordenação:
Adriana Fortaleza Rocha da Silva
Cidália Luna Alencar Feitosa de Oliveira
Musa Denaise de Sousa Morais
Ivalda Silva Rodrigues

Elaboração técnica do texto e conteúdo científico:
Maria Denise Fernandes Carvalho de Andrade - Médica Geneticista

Projeto gráfico, ilustrações e capa:
Eduardo Grisoni

Fotos:
artursafronov - br.freepik.com

Impresso no Brasil / *Printed in Brazil*

Normalização:
Daniel Pereira Rosa – Editora MS/CGDI

Revisão técnica e colaboração:
Alessandra Pinheiro Adjafre
Antônio Rodrigues Braga Neto
Carolina Vaccari Simaan
Danielle Bremgartner Alencar Salgado de Carvalho
Débora Figueredo da Silva Cotrim
Eduardo Mariath Varela da Costa
Isabel Azevedo Freitas
Janainna Nogueira da Silva
Juliana Ferreira Lima Marques
Lécio Pery Junior
Rosanna Rocha Amazonas
Sabrina Mosca Chaves
Sandra de Jesus Dutra

* Esta Caderneta é um **material adicional** à Caderneta da Criança e às demais cadernetas do Ministério da Saúde, conforme o ciclo de vida.

Ficha Catalográfica

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde. Departamento de Gestão da Educação na Saúde.
Caderneta do Raro / Ministério da Saúde, Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde, Departamento de Gestão da Educação na Saúde. – Brasília : Ministério da Saúde, 2022.
164 p .: il.

1. Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde. 2. Doenças raras. 3. Saúde pública. I. Título.

CDU 614.2

Catalogação na fonte – Coordenação-Geral de Documentação e Informação – Editora MS – OS 2022/0037

Título para indexação:
Notebook of the rare

SUMÁRIO

Apresentação | 7

Parte I – Para a pessoa com doença rara, a família, os tutores e os cuidadores | 8

Identificação | 9

Assistência social | 13

Educação e vida escolar | 14

Direitos | 17

Traçando diretrizes da saúde da pessoa com doença rara | 21

Caminho para o diagnóstico | 22

Promoção da saúde | 25

Sinais de alerta | 26

Cuidados importantes | 29

Percebendo alterações na audição das pessoas com doenças raras | 31

Associações e grupos de apoio | 32

Parte II – Registro dos especialistas | 34

Acompanhamento da pessoa com doença rara | 35

Área dos especialistas – Genética Médica | 35

Símbolos na genealogia | 37

Genealogia padrão | 38

Parentesco em heredrograma | 39

Tipo de heranças | 40

Histórico Gestacional | 44

Pré-natal, parto, nascimento internação neonatal e alta | 45

Triagens neonatais | 47

Genética clínica | 49

Semiologia em Genética Clinica | 49

Passos para o exame físico semiologia em Genética Médica | 49

Ficha de exame físico | 85

Diagnóstico | 106

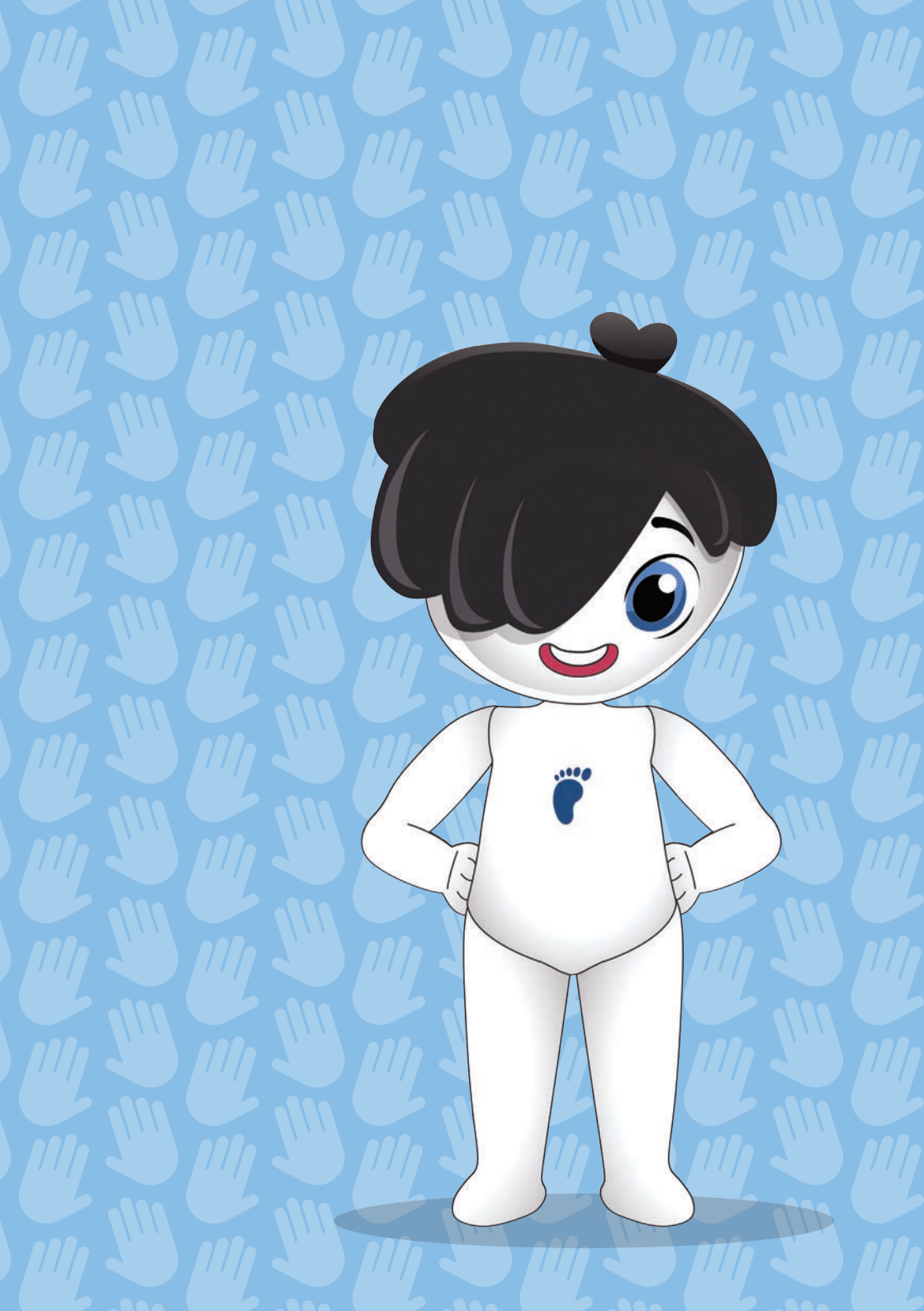
Exames | 108

Informações sobre o paciente – meninas | 109

Informações sobre o paciente – meninos | 115

Sinais e sintomas | 159

Anexos | 161



Apresentação

O acesso à Política Nacional de Atenção Integral às pessoas com Doenças Raras, foi instituído pela Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Toda pessoa com doença rara tem direito ao atendimento na Rede de Serviços do SUS, dentre eles os Serviços Especializados e os Centros de Referência em Doenças Raras do Brasil e pode contar com ações de saúde do SUS, que fortalecem o acompanhamento e os direitos das pessoas com doenças raras.

A caderneta do raro é um documento importante e único para orientar pessoas com doenças raras e seus familiares

Devem ficar registradas aqui todas as informações sobre o atendimento ao raro nos serviços de saúde, de educação e de assistência social para acompanhamento durante toda a vida. Ao registrarem as informações na caderneta do raro, os profissionais compartilham esses dados com a família e facilitam a interação do acompanhamento multidisciplinar.

Esta caderneta traz orientações sobre os cuidados com a pessoa com doença rara para que ela possa ter acesso ao diagnóstico e tratamento de forma mais rápida e segura. Traz também informações sobre os direitos e deveres dos raros e dos pais ou tutores, sobre alimentação saudável, sobre vacinas, sobre saúde bucal e sobre marcos do desenvolvimento e informa sobre o acesso aos equipamentos, aos programas sociais, às diretrizes e à educação.

Para cuidar do raro é fundamental a parceria entre os pais, a comunidade e os profissionais das áreas multidisciplinares da saúde, educação e assistência social.

Atenção! A caderneta deve acompanhar a pessoa com doença rara em serviços de saúde, internações, emergências, viagens, campanhas de vacinação, quando for matriculá-lo na creche, escola, associações ou quando procurar os serviços de assistência social.

Parte I

Para a pessoa com doença rara, a família, os tutores e os cuidadores

Parabéns!

Agora você faz parte de um Centro de Referência ou de Atenção Especializada em Raras do Sistema Único de Saúde (SUS)!

Estamos entregando a você, pessoa com doença rara e a seus familiares/tutores esta caderneta feita com carinho, para fornecer-lhes orientação e entendimento sobre sua saúde, seus direitos e suas garantias sociais.

Nesta primeira parte, você encontrará uma linguagem técnica, porém, acompanhada de explicações para facilitar a sua compreensão.

A caderneta é sua.
Faça bom uso.

Assinado: Rarinha

Identificação

cole aqui a sua FOTO

Número do cartão SUS _____

Nome: _____

Como gosta de ser chamado(a): _____

Nome da mãe: _____

Nome do pai: _____

Cônjuge: _____

Data de nascimento: _____/_____/_____

Número do registro civil de nascimento (RCN): _____

Município onde nasceu: _____ Estado: _____

Reside com: ( ) mãe ( ) pai ( ) responsável legal

( ) cônjuge ( ) outro _____

( ) instituição de acolhimento _____

Endereço (rua/av): _____

Ponto de referência: _____

Nº: _____ complemento: _____ Bairro: _____

CEP: _____ município: _____ Estado: _____

Localização de domicílio: ( ) urbano ( ) rural

Contato: telefone ( ) _____ whatsapp ( ) _____

E-mail: _____ instagram: _____

Outra rede social: _____

Ocupação: _____

O responsável pela criança (se for o caso) trabalha fora de casa? ( ) sim ( ) não

Em situação de emergência, ligar para:

Nome: _____ Telefone: _____

( ) Companheiro(a) ( ) Familiar ( ) Amigo(a) ( ) Outros

Caso eu perca esta caderneta e você a encontre, por favor, telefone-me. Ela é muito importante para mim.

Mudanças de endereço

Novo endereço:

Rua/Av.: _____ nº : _____

Complemento: _____ Bairro: _____

cep: _____ Município: _____ Estado: _____

Localização de domicílio: ( ) urbano ( ) rural

Contato: telefone ( ) _____ whatsapp ( ) _____

E-mail: _____

Novo endereço:

Rua/Av.: _____ nº : _____

Complemento: _____ Bairro: _____

cep: _____ Município: _____ Estado: _____

Localização de domicílio: ( ) urbano ( ) rural

Contato: telefone ( ) _____ whatsapp ( ) _____

E-mail: _____

Novo endereço:

Rua/Av.: _____ nº : _____

Complemento: _____ Bairro: _____

cep: _____ Município: _____ Estado: _____

Localização de domicílio: ( ) urbano ( ) rural

Contato: telefone ( ) _____ whatsapp ( ) _____

E-mail: _____

Novo endereço:

Rua/Av.: _____ nº : _____

Complemento: _____ Bairro: _____

cep: _____ Município: _____ Estado: _____

Localização de domicílio: ( ) urbano ( ) rural

Contato: telefone ( ) _____ whatsapp ( ) _____

E-mail: _____

Informações

Você ou seu(sua) filho(a) é acompanhado(a) por: _____

UBS/ESF: _____

Serviço de saúde: _____

Unidade educacional: _____

Centro de Referência de Assistência Social: _____

Especificidades sociais, étnicas ou culturais da família:

( ) Família nômade ( ) Família quilombola ( ) Família ribeirinha

( ) Família em situação de rua ( ) Família indígena residente em aldeia/reserva

Especifique o povo/a etnia: _____

( ) outras:

Número da declaração de nascido vivo (DNV):

Estratégia de Saúde da Família (ESF) ( ) não

( ) sim

( ) Qual?

( ) nº

Unidade Básica de Saúde (UBS): _____

Distrito Sanitário Especial Indígena (DSEI) de referência: _____

Serviço de saúde: _____

Possui plano de saúde? ( ) não ( ) sim

( ) Qual?

( ) nº

Centro de Referência em Doenças Raras ou Atenção Especializada:

_____

IMPORTANTE!

Para conhecer mais sobre as Ações de Educomunicação em Doenças Raras, acesse aqui:

Assistência social

Existem várias ações de assistência social que podem apoiar as pessoas com doenças raras e de suas famílias nos cuidados, proteção e orientação. Procure o Centro de Referência de Assistência Social (CRAS) mais perto da sua residência para obter informações e ou verificar como pode ser incluído em alguma ação social.

Anotações da assistência social

Educação e vida escolar

Toda criança brasileira tem direito à educação garantida pela Constituição.

Recentemente no dia 16 de dezembro de 2021, a Assembleia Geral das Nações Unidas (AGNU) adotou formalmente resolução intitulada "Enfrentando os desafios das pessoas que vivem com uma doença raras de suas famílias".

O Brasil, na figura de seu Ministério das Relações Exteriores (MRE), teve papel fundamental na proposição inicial dessa resolução.

Segundo a definição dada pela Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, são doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos.

A resolução da Organização das Nações Unidas (ONU) de 16 de dezembro de 2021, destacou a importância de uma educação de qualidade, inclusiva e igualitária. Acrescentou que oportunidades de educação continuada não discriminatória são essenciais para a participação plena, igualitária e significativa em todos os aspectos da vida social, cultural, política e econômica. Ainda, reconhece que as crianças que vivem com uma doença rara, em particular, podem enfrentar múltiplos desafios no acesso à educação de qualidade devido a problemas de acessibilidade das instalações e ao emprego de métodos de ensino não adaptados a suas realidades, entre outros.

IMPORTANTE!

É aconselhável que um familiar, tutor, cuidador, ou responsável, fique disponível para acompanhar a pessoa com doença rara na adaptação à escola e, em especial, à creche e à pré-escola.

Anotações sobre educação e vida escolar

Direitos

Direitos das pessoas com doenças raras

No ano de 2014, o Ministério da Saúde (MS) publicou a Portaria nº 199, que instituiu a Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS.

A Portaria tem como principais objetivos:

- Garantir a universalidade a integralidade e a equidade das ações e dos serviços de saúde, em relação às pessoas com doenças raras, reduzindo a morbidade e a mortalidade.
- Estabelecer diretrizes de cuidados às pessoas com doenças raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS).
- Proporcionar a atenção integral à saúde das pessoas com doenças raras na Rede Assistencial de Saúde (RAS).
- Ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na Rede Assistencial de Saúde (RAS).
- Garantir às pessoas com doenças raras acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis, conforme a necessidade.
- Qualificar a atenção às pessoas com doenças raras.

IMPORTANTE!

Você pode acessar a Portaria nº 199, que instituiu a Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS aqui:

Vale lembrar que também são direitos das pessoas com doenças raras:

- Recebimento de benefício de Prestação Continuada de Assistência Social (BPC), no caso de comprovação de deficiência e atendimento aos critérios de: renda familiar de até 1/4 (um quarto) do salário mínimo vigente por pessoa.
- Consulta aos benefícios específicos diversos (exemplo: isenção de impostos, desconto em passagens, dentre outros).

Direitos dos responsáveis

- Redução legal da jornada de trabalho sem cortes salariais para acompanhar tratamento.
- Direito a transporte público gratuito para acompanhar pessoas com doenças raras.
- Consulta a todos os direitos dos responsáveis contidos na Caderneta da Criança.

IMPORTANTE!

Muitas empresas valorizam o trabalho de pessoas com deficiência e/ou doença rara.

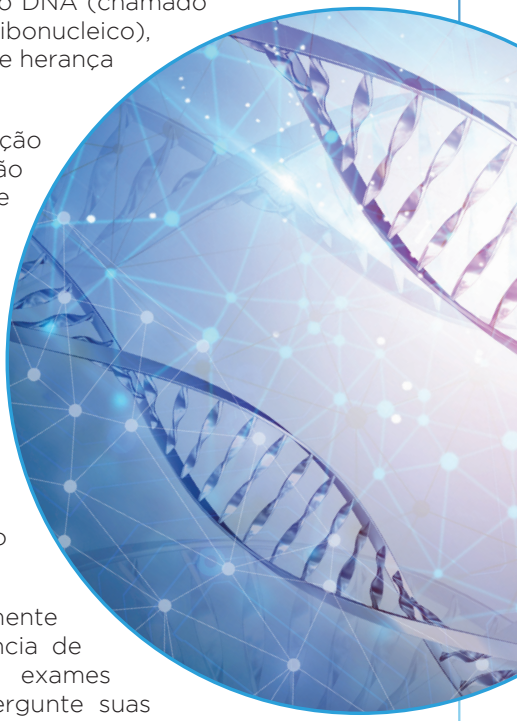
Anotações

Traçando diretrizes da saúde das pessoas com doenças raras

Origens e o diagnóstico

A junção de um óvulo com um espermatozoide gera um organismo completo. Nesse organismo, a herança genética dos pais estará presente. A herança genética de cada espécie possui uma quantidade de cromossomos, e esses cromossomos englobam o mapa genético do indivíduo.

O indivíduo possui, nos seus genes, o DNA (chamado cientificamente de ácido desoxirribonucleico), que constitui material fundamental de herança e é passado de pai/mãe para filho.



A estrutura do DNA carrega a informação química que possibilita a transmissão exata de informação genética de uma célula para suas células-filhas e de uma geração para a próxima. A informação genética é traduzida em grandes moléculas, que podem ser investigadas durante a gestação.

O objetivo do diagnóstico e do pré-natal é informar as mulheres grávidas e os casais sobre os riscos de defeitos congênitos e de doenças genéticas em seus fetos e fornecer-lhes escolhas de como gerenciar esses riscos.

Você deve comparecer frequentemente às consultas do Centro de Referência de Doenças Raras e fazer todos os exames solicitados. Aproveite e sempre pergunte suas dúvidas acerca de aconselhamento genético familiar.

Caminho para o diagnóstico

A triagem neonatal é uma ação preventiva que possibilita identificar precocemente doenças raras, e realizar acompanhamento e tratamento para diminuirem-se ou eliminarem-se danos associados a eles. A triagem neonatal inclui os Testes do Pezinho, do Olhinho, da Orelhinha e do Coraçãozinho, que devem ser realizados nos primeiros dias de vida.

Informe-se com o profissional de saúde sobre esses testes.

A triagem neonatal – Teste do Pezinho – foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS), no ano de 1992 (Portaria GM/MS nº 22, de 15 de janeiro de 1992), por intermédio de uma legislação que determinava a obrigatoriedade do teste em todos os recém-nascidos vivos e incluía a avaliação para fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito.

No ano de 2001, o Ministério da Saúde, por meio da Secretaria de Assistência à Saúde, empenhou-se na reavaliação da triagem neonatal no SUS, o que culminou na publicação da Portaria GM/MS nº 822, de 6 de junho de 2001, que criou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Esse programa engloba um conjunto de ações de prevenção e identificação precoce de crianças com doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas, para que sejam tratadas em tempo oportuno e evitadas as sequelas, assim como a morte, além de promover o monitoramento e o acompanhamento do indivíduo durante o tratamento.

A recomendação atual é a de que a coleta da primeira amostra de sangue seja realizada entre o 3º e o 5º dia de vida do bebê, tendo-se em vista as especificidades das doenças hoje diagnosticadas. A coleta deve ser feita, preferencialmente, antes da alta da maternidade. Nas maternidades ou casas de parto que não realizam a coleta, a equipe de enfermagem deve alertar e orientar a puérpera e os familiares sobre a necessidade de realização do teste de triagem neonatal no ponto de coleta na Atenção Básica adstrito à sua residência.

NÃO CONFUNDA: a impressão da planta do pé do bebê feita com carimbo para sua identificação ao nascimento, com o Teste do Pezinho. A realização do Teste do Pezinho é simples e rápida! O exame é feito com uma pequena amostra de sangue, usualmente retirada do calcanhar da criança.

Não deixe de buscar o resultado na Unidade de Atenção Primária, que deve disponibilizá-lo fisicamente ou por meio de solução informatizada assim que o receber do laboratório especializado que realiza o exame. É importante ressaltar que os resultados considerados alterados na triagem neonatal serão comunicados por telefone ao responsável pelo ponto de coleta onde a amostra teve origem, e ele deve contatar a família tão logo seja notificado, informando o responsável pela criança da necessidade de comparecimento à unidade com urgência.

Em 2021, foi sancionada a Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, que **amplia o número de doenças rastreadas pelo Teste do Pezinho oferecido pelo Sistema Único de Saúde (SUS).** O exame atualmente engloba apenas 6 doenças: fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, hemoglobinopatias, fibrose cística, hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase. **Com a nova lei, o exame passará a abranger 14 grupos de doenças.** Essa ampliação ocorrerá de forma escalonada, e caberá ao Ministério da Saúde estabelecer os prazos para implementação de cada etapa do processo.

Na primeira etapa de ampliação, a triagem neonatal continuará detectando as 6 doenças acima informadas, sendo acrescido o diagnóstico da toxoplasmose congênita. A segunda etapa incluirá a testagem das galactosemias e das aminoacidopatias, os distúrbios do ciclo da ureia e os distúrbios da beta-oxidação dos ácidos graxos. Na terceira etapa, serão acrescidas as doenças lisossômicas, e, na quarta etapa, as imunodeficiências primárias. A quinta e última etapa incluirá a testagem para a atrofia muscular espinhal. O prazo para conclusão da primeira etapa e início da segunda etapa é de 365 dias após a promulgação da lei.

Saiba mais!

- Algumas doenças raras são claramente visíveis ao nascimento.
- Outras são apenas investigadas devido à importância de um dado prévio: consanguinidade, filho anterior afetado por uma doença e alerta durante exames da medicina fetal.
- Famílias que possuem perdas gestacionais repetidas também devem procurar aconselhamento genético (ver "Acompanhamento genético").
- Casais que apresentam perdas de filhos no início da vida (dias ou meses) sem nenhum padrão reconhecível de malformação congênita devem investigar doenças raras, em especial as metabólicas e imunológicas.

ATENÇÃO!

Verifique se o profissional de saúde registrou os resultados desses testes na página da triagem neonatal desta caderneta e/ou na Caderneta da Criança.

LEMBRETE IMPORTANTE

A vacinação é essencial para manter a pessoa com doença rara saudável. Na dúvida, converse com a equipe de saúde.

O Calendário Nacional de Vacinação encontra-se na Caderneta da Criança que todo cidadão brasileiro tem direito de receber. Consulte-a com frequência.

Promoção da saúde

Se você descobriu a doença rara do seu filho durante a gestação, deve procurar assistência pré-natal especializada (ou continuar com ela, se for o caso) que contenha, em sua equipe, um médico geneticista.

Independentemente de seu filho apresentar uma doença rara ou não, você deve levar a criança para fazer as consultas de rotina nas idades:

- **1ª semana**
- **1º mês**
- **2º mês**
- **4º mês**
- **6º mês**
- **9º mês**
- **12º mês**
- **18º mês**
- **24º mês**
- **36 º mês**

A partir dos 2 anos de idade, as consultas de rotina devem ser feitas uma vez ao ano ou de acordo com a necessidade de cuidados da doença rara do seu filho.

Peçam ao profissional para anotar as informações sobre o atendimento na Caderneta da Criança e na Caderneta do Raro.

IMPORTANTE!

Mesmo que a criança tenha uma doença rara, antes de qualquer análise, ela é uma CRIANÇA e tem garantidos TODOS os direitos e deveres contidos na Caderneta da Criança (Vide Caderneta da Criança).

A primeira consulta na semana de vida do recém-nascido é muito importante. Quando há suspeita, investigação ou confirmação de diagnóstico de doença rara após o parto, essa consulta deve conter o olhar atento do especialista em doenças raras, devido à necessidade de anamnese, exame físico e exames complementares adicionais especializados que corroborem a condição.

IMPORTANTE!

Fique atento aos resultados dos testes de triagem neonatal. Não deixe de ir buscá-los e, de acordo com orientação profissional, repeti-los, se necessário.

Sinais de alerta

- Criança muito molinha e caidinha.
- Criança com convulsão (tremores ou ataque/perda da consciência).
- Criança que não consegue mamar ou tomar líquidos.
- Criança com dificuldade para respirar.
- Criança com cor de pele amarelada.
- Criança muito sonolenta, com dificuldade para acordar.
- Criança que apresenta vômitos.
- Criança com barriga que aumenta de tamanho sem explicação.
- Criança que não se desenvolve adequadamente de acordo com a Caderneta da Criança.
- Criança que apresenta manchas no corpo.

ATENÇÃO!

Caso sejam identificados sinais em que coloquem a vida da pessoa com doença rara em risco, leve-a a um serviço de urgência ou ligue para o número 192 – Serviço de Atendimento Móvel de Urgência (SAMU). A ligação é gratuita.

Os primeiros dias após o diagnóstico

Se você teve o diagnóstico de uma doença rara confirmado no período pré-natal, neonatal, pós-natal ou até mesmo na idade adulta (aproximadamente, sabe também que essa informação vem com muitas dúvidas.

O diagnóstico de uma doença rara traz muitas mudanças para a família. Muitas vezes, a demora no diagnóstico e a falta de informação sobre acompanhamento e tratamentos específicos acabam gerando dúvidas e incertezas tanto para a pessoa com doença rara como para seus familiares.

Segundo a OMS, estima-se que aproximadamente 300 milhões de pessoas vivem com doença rara. No Brasil, são 13 milhões.

Exames diagnósticos da doença rara – uma revisão breve

O acompanhamento pré-natal é uma das principais ferramentas disponíveis para detectar precocemente a presença de algum tipo de doença, seja ela rara ou não. Logo após o nascimento, além de anamnese e exames físicos de qualidade, a indicação da triagem neonatal possibilita a detecção de algumas alterações e patologias importantes. Como aproximadamente 70% (setenta por cento) das doenças raras possuem causas genéticas (OMS), alguns exames específicos podem ser extremamente úteis para promover o diagnóstico.

Entre eles, é possível citar como exemplos a análise do cariótipo Banda G, o CGH Array, as dosagens de enzimas específicas no sangue, o sequenciamento de genes, os painéis genéticos, o exoma completo ou o genoma completo (ver “Exames” na parte II da caderneta).

ATENÇÃO!

O Teste do Pezinho em bebês prematuros requer atenção especial. Consulte profissional especializado para mais informações.

SAIBA MAIS!

Teratógenos

A prevenção da exposição a agentes infecciosos e substâncias teratogênicas durante a gestação podem evitar o surgimento de doenças raras.

Consulte os endereços abaixo e saiba mais sobre o assunto:

CURIOSIDADE

A síndrome alcoólica fetal (SAF) é uma desordem caracterizada por alterações no desenvolvimento embrionário fetal causada por exposição ao álcool durante o período pré-natal - Shuler Faccini *et al*. 2020. Estima-se que, entre 0,5 a 2 a cada 1.000 indivíduos, no Brasil, nascem com SAF todos os anos.

Cuidados importantes

Dicas para uma vida saudável!

Como está sua alimentação em geral? Em muitas doenças raras, a alimentação, além de fator para equilíbrio de nutrientes, também constitui terapêutica da própria doença em si (exemplo: fenilcetonúria, doença diagnosticada pelo Teste do Pezinho).

Em primeiro lugar, independentemente da presença, ou não, de uma doença metabólica (ver casos específicos com seu profissional de saúde), procure ter uma alimentação saudável e diversificada, predominantemente de origem vegetal, rica em alimentos naturais e com o menor processamento industrial possível. Isso é importante para sua saúde e seu bem-estar e para manter o seu sistema de defesas saudável.

Passos para uma alimentação saudável:

- Realize pelo menos três refeições ao dia (café da manhã, almoço e jantar) e duas refeições menores por dia, evitando ficar muitas horas sem comer. Entre as refeições beba água.
- Faça refeições em horários semelhantes e, sempre que possível, acompanhado(a) de familiares ou amigos. Evite beliscar nos intervalos e coma vagarosamente, desfrutando o que você está comendo.
- Ao consumir carnes, retire a pele e a gordura aparente. Evite o consumo excessivo de carnes vermelhas, alternando-as, sempre que possível, com pescados, aves, ovos, feijões e legumes.
- Utilize óleos, gorduras e açúcares sempre em pequenas quantidades ao temperar e cozinhar alimentos. Fique atento(a) aos rótulos dos alimentos e prefira aqueles livres de gordura trans.

- Ingira, todos os dias, legumes, verduras e frutas da época. Ricos em várias vitaminas, minerais e fibras, possuem quantidade pequena de calorias, contribuindo para a prevenção da obesidade e de doenças crônicas.
- Consuma, com moderação, alimentos industrializados, como vegetais e peixes enlatados, extrato de tomate, frutas em calda ou cristalizadas, queijos e pães feitos com farinha e fermento.
- Evite refrigerantes e sucos artificiais, macarrão instantâneo, chocolates, doces, biscoitos recheados e outras guloseimas em seu dia a dia.
- Para evitar anemia (falta de ferro no sangue, na maioria das vezes), consuma diariamente alimentos ricos em ferro, especialmente miúdos, folhas verde-escuras, castanhas e outros. Juntamente com esses alimentos, consuma frutas que sejam fontes de vitamina C, como acerola, goiaba, laranja, caju, limão e outras.
- Todos esses cuidados o ajudarão a manter o peso dentro de limites saudáveis.
- Pratique alguma atividade física. Evite o fumo e as bebidas alcóolicas.
- Toda pessoa com doença rara tem direito a amamentação. Consulte casos específicos com o profissional de saúde capacitado. Não esqueça de consultar a caderneta da criança sobre a importância do leite materno.

Para saber mais sobre alimentação saudável, consute o

Guia Alimentar para a População Brasileira

(https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/guia_alimentar_populacao_brasileira_2ed.pdf) e o

Guia Alimentar para Crianças Menores de 2 anos

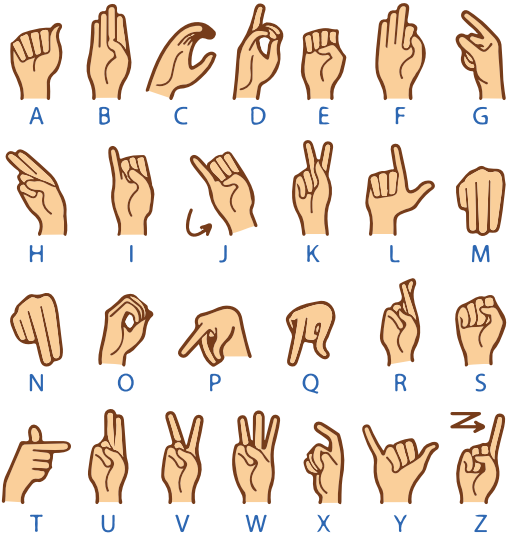
(https://www.svb.org.br/images/guia_da_crianca_2019.pdf).

Percebendo alterações na audição das pessoas com doenças raras

A audição é muito importante para a comunicação desde os primeiros meses de vida. A triagem auditiva neonatal (TAN), o teste da orelhinha, é o primeiro exame que verifica a audição da criança, e deve ser realizado nos primeiros dias de vida. Os pais ou responsáveis são as pessoas mais próximas e as que têm mais condições de observar se as crianças estão ouvindo bem. Quando for identificado algum problema, devem levar a criança ao serviço de saúde. Lá, são feitos testes para verificação da audição nos primeiros anos de vida. Esses testes devem ser repetidos quando a criança passa a ir à escola.

IMPORTANTE!

Fique atento para os sinais de alerta e consulte a caderneta da criança.



Acesse aqui as Diretrizes de Atenção da Triagem Auditiva Neonatal do Ministerio da Saúde:

IMPORTANTE!

Alterações do desenvolvimento
As alterações dos marcos do desenvolvimento devem ser cuidadosamente acompanhadas, por meio da Caderneta da Criança para diagnóstico precoce de doenças raras.

Associações e grupos de apoio

O acolhimento das pessoas com doenças raras é de suma importância para qualidade de vida e manutenção da autoestima da pessoa e de seus familiares.

Descreva abaixo a associação ou o grupo de apoio de que você faz parte:

Parte II

Registro dos especialistas

Acompanhamento

Acompanhamento da pessoa com doença rara e Consultas recomendadas

Nas páginas a seguir, haverá quadros e tabelas que devem ser preenchidos com informações sobre a saúde da pessoa com doença rara. Neles, serão registrados o peso, a altura, o perímetro cefálico e o perímetro torácico, por exemplo.

O conhecimento dessas informações é valioso para você e todos os especialistas que estão acompanhando sua saúde.

Profissionais e trabalhadores da saúde!

As páginas seguintes deverão ser preenchidas nos momentos de contato com a pessoa com doença rara e seus familiares. Não se esqueçam de preenchê-las!

Área dos especialistas – Genética Médica

A semiologia médica refere-se, em linhas gerais, aos exames e às avaliações físicas para o diagnóstico de patologias e afins. Segundo os bons preceitos da semiologia, o exame físico deve ser realizado após a anamnese, embora o geneticista já faça observações clínicas no decorrer dela.

A Genética Médica possui papel central no acompanhamento da pessoa com doença rara devido ao fato de aproximadamente 70% das doenças raras serem de origem genética.

A anamnese e o exame clínico do geneticista requerem maior observação do que os de outras especialidades e o registro dos dados da gestação/do parto a mensuração de dados antropométricos.

A realização da genealogia constitui uma etapa fundamental na consulta em genética, pois pode determinar a importância da herança familiar, bem como o padrão específico da família estudada, auxiliando na determinação do risco de ocorrência e recorrência. A extensão

familiar retratada em heredrograma constitui o que chamamos de genealogia.

A partir das etapas preestabelecidas, o profissional de saúde (principalmente o geneticista) pode raciocinar para solicitar os exames laboratoriais, que são complementares para a confirmação da hipótese diagnóstica realizada previamente.

ATENÇÃO

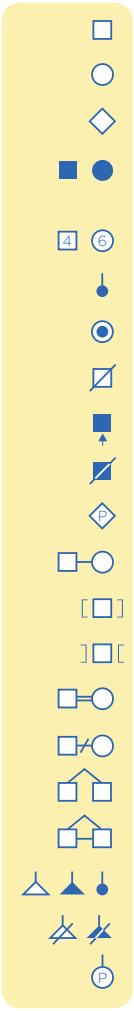
Genealogia/heredograma: a genealogia é parte inerente da semiologia em genética médica. Sempre que estamos à procura de uma doença genética, devemos dar ênfase à história familiar, incluindo a genealogia, que deve conter no mínimo 3 gerações, se houver a hipótese de uma doença hereditária. Deve ressaltar outros membros da família com quadro clínico semelhante e a consanguinidade. Devemos anotar todas as doenças comuns na família, a causa de óbito dos familiares e as idades de todos os membros da família. Quando necessário, devemos convocar parentes mais idosos que saibam completar a genealogia de, ao menos, 3 gerações. Podem ocorrer casos de doenças de início tardio, e podemos colocar um membro da família como sadio na genealogia e, anos depois, termos que relatar, na genealogia, que esse mesmo indivíduo é afetado. É indicado começar a árvore genealógica sempre pelas gerações mais novas e manter sempre a mesma linha horizontal e imaginária para representar indivíduos da mesma geração. Devemos procurar não cruzar as linhas da genealogia (se for necessário, usar pontilhados).

Devemos numerar as gerações com números romanos, sendo o I a geração mais velha da genealogia.

Além disso, devemos representar sempre com diferenciação os abortos espontâneos e provocados. Sempre que necessário, devemos utilizar legendas. Outra dica: é necessário inserir os nomes das pessoas. Não devemos nos conformar com a informação: somos parentes distantes. Devemos representar na genealogia como é esse parentesco. Não devemos esquecer de representar separações, casamentos, etc.

Símbolos na genealogia

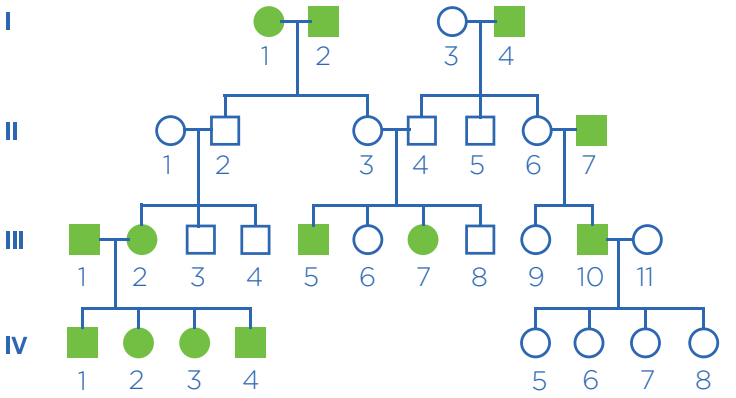
Exemplos de símbolos na genealogia e seus significados:



- Sexo masculino
- Sexo feminino
- Sexo indeterminado
- Pacientes com doença rara do sexo masculino e feminino respectivamente
- Nº de indivíduos do sexo indicado
- Aborto
- Portadora de um gene em questão
- Individuo falecido
- Probando
- Morte pré-natal
- Gestação
- Casamento/união
- Adoção na família
- Adoção por outra família
- Casamento/união consanguínea
- Casal separado
- Gêmeos dizigóticos
- Gêmeos monozigóticos
- Aborto espontâneo
- Aborto induzido
- Gestação (colocar semanas)

Genealogia padrão

Exemplo de uma genealogia padrão:

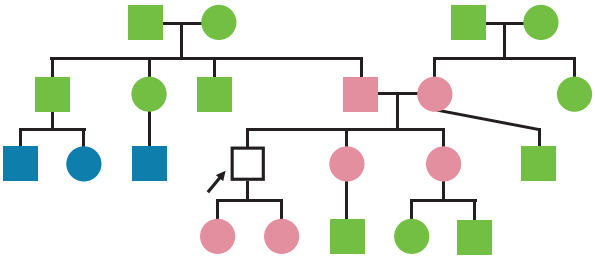


Todo heredrograma deve ter:

1. pelo menos 3 gerações;
2. gerações representadas por algarismos romanos;
3. indivíduos representados por algarismos cardinais numerados da esquerda para a direita;
4. indivíduos com doença rara representados pelos símbolos preenchidos.

Parentesco em heredrograma

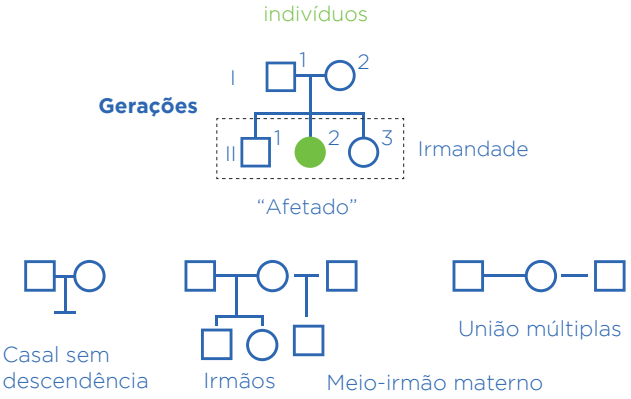
Exemplo de parentesco em heredrograma:



Legenda:

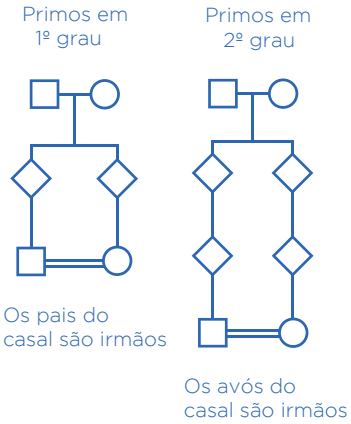
Rosa: parentes de primeiro grau (pais, irmãos e filhos)
Verde: parentes de segundo grau (avós, tios, sobrinhos e meio irmão)
Azul: parentes de terceiro grau (primos de primeiro grau)

Exemplo de Genealogias:

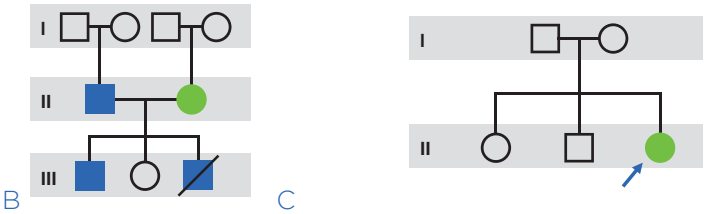


Tipos de heranças

Simbologia/consaguinidade



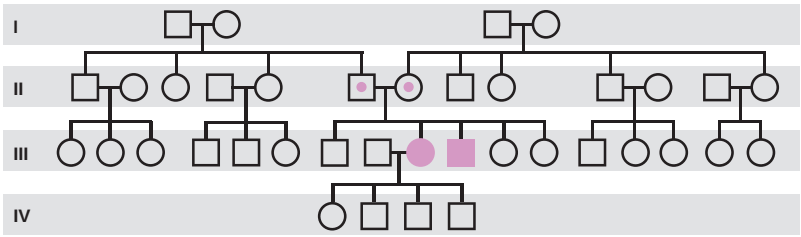
Herança autossômica dominante

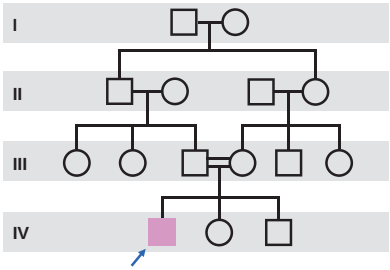


B C

1. Homens e mulheres têm a mesma probabilidade de serem afetados e com a mesma apresentação clínica (autossômica).
2. Há transmissão direta do sexo masculino para o sexo masculino.
3. Manifestação do fenótipo tende a ocorrer em todas as gerações (vertical) e com um indivíduo afetado apresentando pelo menos um genitor afetado (exceção para mutações novas ou de novo).
4. O risco de recorrência para o casal no qual um dos genitores é afetado é de 50%.

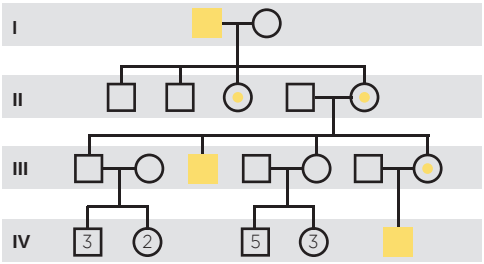
Heredograma/ herança autossômica recessiva





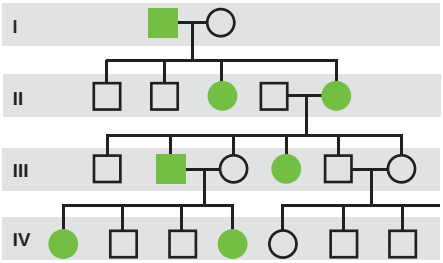
1. Homens e mulheres têm a mesma probabilidade de serem afetados e com a mesma apresentação clínica (autossômica).
2. Pode-se observar mais de um afetado na irmandade do probando (horizontal).
3. Os genitores de um probando são portadores assintomáticos (heterozigotos). Casais consanguíneos têm maior risco.
4. O risco de recorrência para os genitores (heterozigotos) é de 25%.

Heredograma/herança ligada ao X recessiva



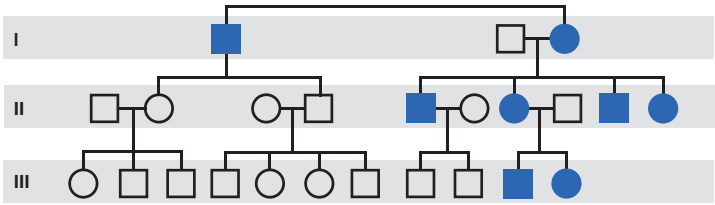
1. Não há transmissão do sexo masculino para o sexo masculino, mas os homens afetados transmitirão o alelo mutado para **todas** as suas filhas (que serão apenas portadoras, e não afetadas).
2. Há maior incidência da característica no sexo masculino a partir de suas genitoras portadoras.
3. Mulheres heterozigotas (portadoras) **geralmente** não são afetadas, mas podem expressar o fenótipo.
4. Portadoras têm o risco de 50% de gerar meninos afetados pela condição e de 50% de meninas portadoras.

Heredograma/herança ligada ao X dominante



1. Não há transmissão do sexo masculino para o sexo masculino, e os homens afetados transmitirão o alelo mutado para todas as suas filhas (ligado ao x).
2. Homens afetados casados com mulheres normais têm todos os filhos homens normais e todas as filhas afetadas.
3. O sexo masculino tende a apresentar fenótipo mais grave, por isso as mulheres são mais comumente observadas.
4. A prole (ambos os sexos) de uma **mulher** afetada tem 50% de chance de herdar o fenótipo, sendo o padrão semelhante ao da herança autossômica dominante.

Heredograma/herança mitocondrial



Herança matrilinear = transmissão da condição de uma mulher afetada para todos os seus filhos (independentemente do sexo).

Não há transmissão a partir de homens afetados.

Expressividade variável pode decorrer de heteroplasmia.

NÃO CONFUNDA!

Consulente: indivíduo que procura avaliação devido à história familiar de uma determinada condição (podendo apresentar a doença ou não).

Histórico Gestacional

A história gestacional, o uso de bebidas alcoólicas, de cigarros e de drogas na gestação, as doenças maternas, o tipo de parto, os dados do recém-nascido (RN), bem como as intercorrências no parto e no período neonatal devem ser indagados. O ganho excessivo de peso na gravidez pode representar polidrâmnio (excesso de líquido amniótico); já o oligodrâmnio (redução da quantidade de líquido amniótico) pode ser um início de doença renal no bebê. Crianças hipotônicas podem ter movimentos fetais intrauterinos reduzidos, e o retardo de crescimento intrauterino (RCIU) é característico em algumas doenças genéticas.

Criemos um ambiente confiável para que as pessoas com doenças raras possam sentir-se à vontade para falar de abortos espontâneos ou não. Não façam juízo valorativo sobre os fatos. Relatos de crianças anteriormente falecidas, natimortos ou bebês malformados, às vezes, tornam-se difíceis pela escassez de informações.

Algumas doenças genéticas manifestam-se desde o período neonatal, portanto lembrar-se do que aconteceu nesse período é importante. Um cheiro diferente na urina ou no suor pode ser indicativo de erro inato do metabolismo (EIM).

As crianças com hiperplasia congênita de suprarrenal têm descompensação metabólica na segunda semana de vida, com avidez pelo leite materno ou artificial, desidratação, diarreia, hipotonia e crises de palidez. Se não tratada prontamente, pode evoluir para óbito.

Pré-natal, parto, nascimento, internação neonatal e alta

Gravidez planejada? ( ) Não ( ) Sim _____

Fez pré-natal? ( ) Não ( ) Sim _____

Número de consultas: _____

Iniciou consultas no trimestre: ( ) 1º ( ) 2º ( ) 3º

Tipo de gravidez: ( ) Única ( ) Múltipla _____

Gravidez de risco: ( ) Não ( ) Sim. Qual? _____

Sorologias realizadas no pré-natal para os agravos (CID-10)

	1º Trimestre			2º Trimestre			3º Trimestre		
Agravos	NR	N	ALT	NR	N	ALT	NR	N	ALT
A53	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )
B18	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )
B58	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )
Zika	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )	( )

Vacinas no pré-natal

DPTA	SIM	NÃO
DPTa	( )	( )
Influenza	( )	( )
Hepatite B	( )	( )

Parto em: ( ) Hospital ( ) Centro de parto normal ( ) Domicilio ( ) Outro: _____

Tipo de parto: ( ) Vaginal ( ) Cesárea. Motivo: _____

Acompanhantes no parto/nascimento: ( ) Não ( ) Sim

_____

Contato pele a pele: ( ) Não ( ) Sim

Mamou na primeira hora de vida? ( ) Não ( ) Sim

Apgar 1° min: _____ 5º min _____

Clampeamento oportuno do cordão umbilical: ( ) Não ( ) Sim

IG: _____ Semanas e _____ dias ( ) DUM ( ) USG ( )

Exame RN. Qual? _____

Peso: _____ g Comprimento: _____ cm PC: _____ cm

Adequação peso/IG: ( ) AIG ( ) PIG ( ) GIG

Reanimação neonatal ( ) Não ( ) Sim.

RN assistido no parto por: _____

Tipo sanguíneo e Coombs:

Mãe _____ CI _____ Bebê _____ CD _____

Prevenção: Oftálmica ( ) Não ( ) Sim

Hemorrágica (Vit.K): ( ) Não ( ) Sim

Internação: ( ) Não ( ) Sim. Onde? ( ) Utin _____ dias ( )

UCINCo _____ dias ( ) UCINCa _____ dias

Motivo da internação: _____

Anote com base no relatório de alta os problemas que o bebê apresentou, diagnósticos, tratamentos realizados e recomendações após a alta. _____

_____

_____

_____

_____

Data da alta: _____/_____/_____ Peso na alta: _____ g

Comprimento: _____ cm

Alimentação: ( ) Leite materno exclusivo
( ) Leite materno e leite artificial
( ) Leite artificial

Triagens Neonatais

Essa consulta deve ser realizada nos primeiros sete dias de vida por médico ou enfermeiro, no domicílio ou na unidade de saúde.

Triagem neonatal

a) Teste do reflexo vermelho – Teste do Olhinho

Deve ser realizado antes da alta da maternidade
( ) Não realizado ( ) Realizado em _____/_____/_____
Olho direito: ( ) Normal ( ) Alterado
Olho esquerdo: ( ) Normal ( ) Alterado
Observação/encaminhamento: _____
_____
_____

b) Triagem de cardiopatia congênita crítica oximetria de pulso – Teste do Coraçãozinho

Realizado na maternidade após 24h de vida
( ) Não realizado ( ) Realizado em: ____/____/____
Resultado: ( ) Normal ( ) Alterado
Observação/encaminhamento: _____
_____
_____

c) Triagem auditiva – Teste da Orelhinha

Deve ser realizada na maternidade entre 24 e 48h depois do nascimento e no máximo, durante o 1º mês de vida
( ) Não realizado ( ) Realizado em: ____/____/____
Testes: ( ) Emissão Otoacústica Evocada
( ) Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico
Ouvido direito: ( ) Normal ( ) Alterado
Ouvido esquerdo: ( ) Normal ( ) Alterado
Conduta: _____
_____

Reteste:___/___/___
Testes: ( ) Emissão Otoacústica Evocada
( ) Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico
Ouvido direito: ( ) Normal ( ) Alterado
Ouvido esquerdo: ( ) Normal ( ) Alterado
Conduta:

d) Triagem biológica – Teste do Pezinho

Idealmente realizado entre o 3º e 5º dia
( ) Não realizado ( ) Realizado em: ____/____/____

Genética clínica

Semiologia em genética clínica

Exame físico: o exame físico em genética clínica segue os parâmetros praticados pelo pediatra e pelo clínico geral, porém com maior riqueza de detalhes. Baseia-se na inspeção e medida sistemática das estruturas do corpo humano. No estudo dos sinais dismorfológicos procuramos reconhecer estigmas que nos auxiliem na definição da doença. A rotina do exame físico segue a observação dos achados de modo cefalocaudal, embora os sinais clínicos mais dismórficos, possam chamar atenção antes da rotina do exame supracitado.

Passos para o exame físico em Semiologia em Genética Médica

Devemos realizar todos os passos da Propedêutica Semiológica, ressaltando os que seguem:

Inspeção

Este é o primeiro passo do exame físico, sendo muito importante observar a face do paciente. Algumas síndromes caracterizam-se por faces específicas: síndrome Silver Russel (face triangular); síndrome de Sotos (ovalada). Às vezes, podemos realizar um diagnóstico apenas por conhecer a síndrome e observar o paciente que tem um fácies típico, como nos casos de síndrome de Apert, Picnodisostose, Mucopolissacaridose.

O fácies pode também ser peculiar: é aquele “estranho” em que há algo diferente, que, às vezes, não sabemos dizer exatamente o que é. Nesses casos, há necessidade de definirem-se detalhadamente as características faciais do indivíduo, e, na maioria das vezes, iremos observar uma desproporção entre as partes. Por exemplo, a observação de indivíduos obesos (forma centrípeta), polidactilia e deficiência visual (retinite pigmentosa) induz-nos à suspeita clínica de síndrome de Bardet-Biedl e de indivíduos obesos com mãos e pés pequenos e deficiência intelectual na síndrome de Prader-Willi.

Devemos observar o indivíduo como um todo na inspeção, não nos restringindo a partes do corpo humano. No caso da síndrome de

Proteus, por exemplo, podemos observar o crescimento exagerado de algumas partes do organismo. Já no caso da síndrome de Moebius, é comum haver uma face em máscara, com pobreza de mímica, estrabismo convergente e um choro rouco pela paralisia dos pares cranianos. Nos casos de displasias esqueléticas, são comuns macrocrania e baixa estatura. No caso de Marfan ou homocistinúria, temos um indivíduo longilíneo com dedos longos. Assimetria facial pode ser observada nos casos de síndrome de Goldenhar. A assimetria de membros acontece nos casos de síndrome de Beckwith-Wiedemann. As crianças com síndrome de Sotos têm macrossomia, apresentando ter mais idade do que, na realidade, têm.

Um fator importante para o diagnóstico em inspeção é estarmos familiarizados com os sinais das principais síndromes (casos vistos, anteriormente, pessoalmente ou em atlas, ou em aulas), assim uma maior chance de fazermos um diagnóstico quando nos depararmos com um caso semelhante será proporcionada.

Pele e anexos

Anomalias de pele podem ser generalizadas ou localizadas. O exame da pele tem de ser realizado com o paciente sem roupa em local de boa iluminação.

À inspeção, a pele pode apresentar várias anomalias. A pele redundante é comum nos casos de cútis laxa. Ainda, pode revelar hipomelanose, como, por exemplo, no albinismo; manchas café-com-leite, como na neurofibromatose; abundância de nevos pigmentados, como na síndrome de Leopard e no xeroderma pigmentoso; telangiectasias na síndrome de ataxia-telangiectasia; tendência à formação de escamas, como na ictiose; e linhas hipercrômicas e hipocrômicas, como na hipomelanose de Ito.

A pele pode ainda apresentar-se acinzentada, como na síndrome de Fanconi, ou amarelo-esverdeada nas doenças que acometem o fígado, como os erros inatos do metabolismo. A presença de eritema e bolhas em disposição linear ao nascimento que evoluem para lesões verrucosas lineares e máculas pigmentadas irregulares é sugestiva de incontinência pigmentar.

A lipodistrofia caracteriza-se pela redução da gordura subcutânea, com desenho visível de vasos e músculos (comum na síndrome de Berardinelli). Máculas hipercrômicas em mucosa oral são sugestivas de Peutz-Jeghers. Por sua vez, erupções eczematosas são comuns em descompensações metabólicas, como na fenilcetonúria, na leucinose (doença do xarope de bordo) e na síndrome de Dubowitz. A hipoplasia cutânea pode ser observada em síndromes como a síndrome de Goltz, e a aplasia cutânea localizada de couro cabeludo na síndrome de Patau.

Neurofibromas podem ser vistos como tumorações de pele nos casos de neurofibromatose, podendo ser plexiformes, causando deformidades de estruturas corporais, e adenomas sebáceos são comuns em região nasogeniana de pacientes com esclerose tuberosa, bem como lesões de pele com hipocromia.

Áreas de hipocromia também podem ser observadas em casos de síndrome de Waardenburg. Hiperemia em asa de borboleta pode ser vista em pacientes com síndrome de Bloom. Lipomas e xantomas são comuns nos casos de hipercolesterolemia familial. Por sua vez, a presença de angioqueratomas pode ser indicativa de doença de Fabry. A hiperqueratose pode ocorrer em palmas das mãos e plantas dos pés; hemangiomas planos da face e nuca são comuns ao nascimento e, geralmente, regridem com o passar do tempo, tornando-se visíveis apenas em alguns momentos (como, por exemplo, quando o paciente sorri, chora ou tosse).

Sardas axilares são comuns na síndrome de Turner. O aparecimento de acnes e estrias em crianças pode representar estímulo hormonal em excesso, como nos casos de hiperplasia congênita de suprarrenal. Alterações de cicatrização atróficas e hipertróficas (queloides) podem ser encontradas em algumas síndromes, como na síndrome de Ehlers-Danlos e na síndrome de Rubinstein Taybi. Lesões de pele bolhosas e vesiculosas ocorrem nos casos de epidermólise bolhosa, enquanto pele hiperqueratinizada é característica de ictiose.

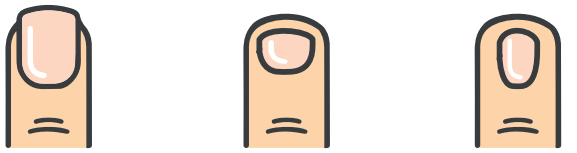
Fotossensibilidade é observada nos casos de instabilidade cromossômica, como ocorre na síndrome de Bloom e no xeroderma pigmentoso, além da síndrome de Cockayne. Mamilo supranumerário pode ocorrer na linha do desenvolvimento embriológico das mamas, mas esse é um sinal menor, que pode ocorrer em várias doenças genéticas. À palpação, a pele

pode ser áspera e mixedematosa, como no hipotireoidismo congênito, ou hiperelástica, como na síndrome de Ehlers-Danlos.

Os cabelos podem ter áreas de hipocromia, como acontece na síndrome de Waardenburg, ou ser finos e quebradiços, como na displasia ectodérmica. Pode haver alopécia parcial ou total, principalmente quando há doença autoimune associada. O hirsutismo (excesso de pelos) é comum nos casos de síndrome de Cornélia de Lange. A hipotricose (ausência de cabelos) ocorre nos casos de displasia ectodérmica hipohidrótica.

Além disso, as unhas podem ser hipoplásicas, largas, estreitas, pequenas ou hiperconvexas. As hiperconvexas são comuns na síndrome de Turner. A agenesia de unhas pode ocorrer em algumas doenças genéticas, principalmente associadas a anomalias de membros. Na leuconíquia estriada, observamos estrias transversais nas unhas, enquanto unhas distróficas são observadas na disqueratose congênita. Na síndrome unha-patela, a ausência da matriz da unha é uma das características.

Algumas formas da unha



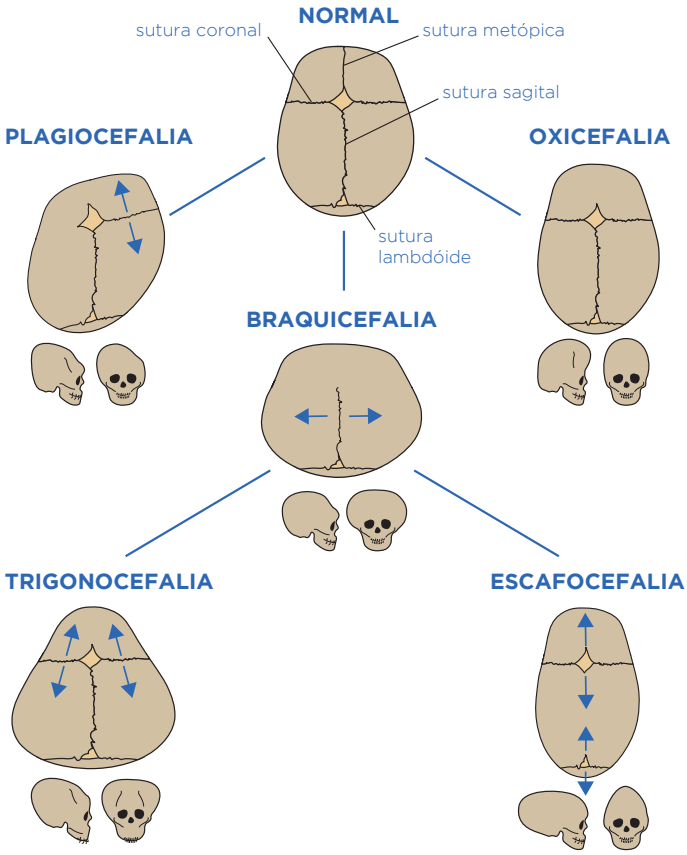
unha normal unha pequena unha estreita

Crânio

É importante observarmos a presença de assimetrias, de microcefalia e de macrocefalia (às vezes, evidente à inspeção). Em alguns casos, é necessária a medida do perímetro cefálico (PC) para definir uma macrocefalia ou microcefalia. A microcefalia é comum nos casos de infecção congênita com citomegalovírus (CMV), ou pelo zikavírus (ZKV), e é fundamental o diagnóstico precoce de uma alteração do crescimento de crânio para determinação do diagnóstico, tratamento e prognóstico.

No crânio, o fechamento prematuro de suturas, ou craniossinostose, é especificado por uma terminologia utilizada pelos geneticistas clínicos, incomum na prática do clínico geral.

Diferentes formas de crânio



As diferentes formas de crânio incluem: braquicefalia, dolicocefalia ou escafocefalia, oxicefalia, plagiocefalia, trigonocefalia e turricefalia.

- **Braquicefalia:** anomalia de conformação craniana decorrente do fechamento precoce da sutura coronal.
- **Dolicocefalia ou escafocefalia:** deformidade craniana decorrente do fechamento precoce da sutura sagital tornando a fronte proeminente e o crânio alongado no sentido antero-posterior.
- **Oxicefalia:** craniossinostose com múltiplas suturas envolvidas.
- **Plagiocefalia:** anomalia de conformação craniana decorrente do fechamento precoce da sutura sagital ou metópica.
- **Trigonocefalia:** anomalia de conformação craniana decorrente do fechamento precoce da sutura metópica.
- **Turricefalia:** anomalia de conformação craniana decorrente do fechamento precoce das suturas sagital e coronal. Crânio em trevo, ou *kleeblattschädel,* é comum em casos de displasia tanatofórica.

Algumas síndromes caracterizam-se por fechamento tardio das fontanelas que, geralmente, encontram-se alargadas, como ocorre na picnodisostose e na displasia cleidocraniana. O alargamento das fontanelas também pode ser um sinal precoce de hidrocefalia. Nesses casos, podemos também observar a presença da fontanela posterior e até de outras fontanelas, como a mastoidea ou lateral. O fechamento precoce das fontanelas também pode ser evidenciado em algumas doenças como a cistinose e a síndrome de Seckel.

Os recém-nascidos podem apresentar alteração da conformação craniana por moldagem devido ao modelamento do crânio na passagem pelo canal de parto. Para definir se essa alteração é patológica, às vezes, é necessário reavaliar o paciente alguns meses depois, a fim de se confirmar se essa é apenas uma variação normal ou se é patológica.

A palpação da cabeça da criança é importante para o diagnóstico de abaulamentos ou afundamentos e a presença de encefalocele. O occipital proeminente é comum nos casos de síndrome de Edwards, e o occipital plano é comum nos casos de síndrome de Down. O abaulamento frontal é comum nos casos de acondroplasia; e glabela proeminente é comum em casos de cromossomopatias.

Na região parietal, podemos palpar pequenas áreas moles que lembram compressão de uma bola de "pingue-pongue", que é o craniotabes, comum nos casos de osteogênese imperfeita, de síndrome de Down e de displasia cleidocraniana. O cavalgamento de ossos cranianos pode ser sentido à palpação e é comum nos casos de hidrocefalia após derivação ventrículo peritoneal.

Orelhas

A região auricular deve ser inspecionada, conforme a sequência sugerida a seguir:

1) avaliar estruturas, como apêndices, fístulas ou fossetas pré-auriculares;

2) observar o tragus, comparando-se o seu tamanho ao tamanho total da orelha e sua posição;

3) definir se o meato auditivo externo é normal, atrésico ou estreito;

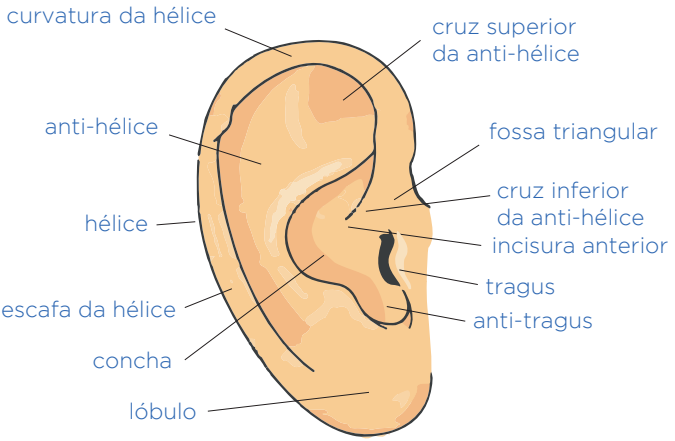
4) definir o tamanho da orelha, a simetria, se o lobo auricular é livre, bífido ou fundido à pelo do pescoço;

5) observar a superfície do pavilhão auricular à procura de fossetas ou indentações;

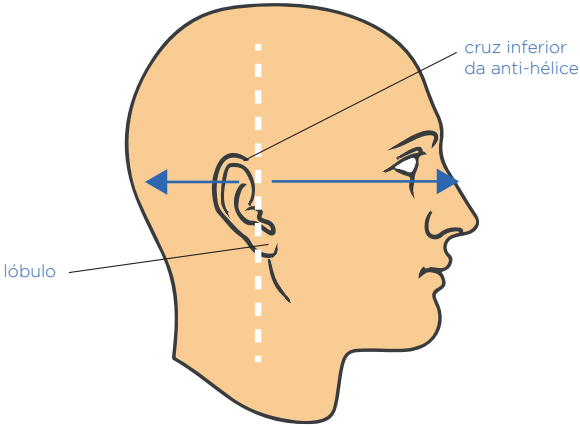
6) observar a posição da orelha à inspeção, porque a orelha pode ser protusa ou em abano, pequena (microtia), grande (macrotia), ausente (anotia), assimétrica, posteriorizada ou de baixa implantação.

A criptotia é uma rara anomalia na qual não há separação entre a parte posterior da hélice e o couro cabeludo, ficando a orelha adjacente à cabeça. A poliotia ocorre quando há duplicação da parte externa da orelha, o que pode ser confundido com um grande apêndice auricular. A duplicação do meato auditivo externo pode ser confundida com a presença de uma fístula pré-auricular. Quanto à senotia ou otocefalia, essa é uma rara anomalia, na qual há uma deficiência de desenvolvimento da mandíbula e as orelhas apresentam-se na região do pescoço, podendo até estar fundidas na linha média.

Descrição das partes da orelha para melhor especificação das alterações



Perfil facial para descrição da posição normal das orelhas



Para definirmos a posição correta da orelha, devemos seguir algumas regras básicas:

Desenhe uma linha imaginária do canto externo do olho até a parte mais proeminente da cabeça. Na posição normal da orelha, a parte superior da hélice deve passar acima dessa linha. Desenhe outra linha imaginária, fazendo 90° com a anterior, passando pela parte anterior da hélice superior e do lobo da orelha (a orelha será de implantação normal). Se a parte anterior da hélice for posterior à segunda linha, a orelha será posteriorizada e, se a hélice superior passar abaixo da primeira linha imaginária, a orelha será de baixa implantação.

Apesar das anomalias auriculares geralmente representarem um sinal menor na definição de uma síndrome, a definição de uma anomalia auricular é importante na suspeita de uma doença genética auricular. O que é raro na população geral pode ser, por exemplo, um sinal de síndrome de Beckwith-Wiedemann.

Nessa síndrome, geralmente, as outras características normalizam-se com a idade, e esse sinal pode determinar se a doença é herdada de um dos pais. O geneticista sempre examina a parte posterior das orelhas de seus pacientes à procura de inocentes fossetas que não requerem tratamento.

Pequenas fossetas pré-auriculares, caracterizadas como fístulas, podem ser um sinal importante para o diagnóstico de uma doença genética definida como branquio-oto-renal (BOR). As anomalias auriculares são fundamentais para pesquisa de uma anomalia renal e podem aumentar a morbidade do paciente, caso não sejam diagnosticadas e tratadas prontamente.

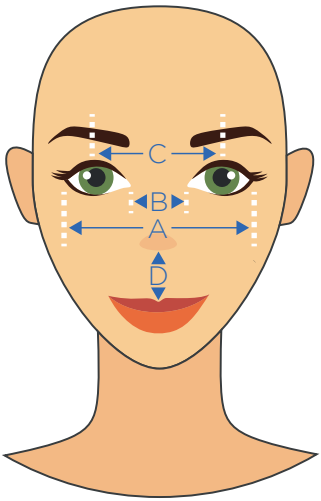
Apêndices pré-auriculares também podem ser característicos de alguns quadros, como a síndrome de Goldenhar, quando a assimetria facial também se faz presente. Orelhas de baixa implantação são frequentes em casos de cromossomopatias. Em razão disso, é importante não nos esquecermos de testar a acuidade auditiva em pacientes com anomalias auriculares, a fim de diagnosticarmos e tratarmos precocemente os casos de surdez. A estenose do conduto auditivo externo, por sua vez, é comum nos casos de síndrome de Edwards.

Olhos e região periocular

O exame dos olhos e da região periocular envolve a inspeção e as medidas antropométricas. As sobrancelhas podem ser finas e arqueadas, como desenhadas, nos casos de cromossomopatias, como a síndrome de Cri-du-Chat; grossas, como na mucopolissacaridose; ou cheias e convergindo para a região mediana (sinofre), como na síndrome de Cornélia de Lange.

Medidas faciais importantes

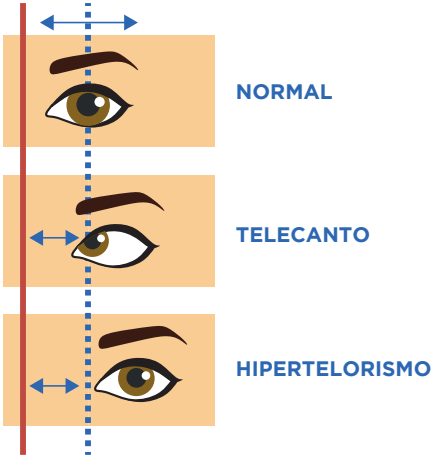
FISSURA PALPEBRAL



Algumas medidas como a distância interpupilar (C), a distância intercantal interna – DII (B), a distância intercantal externa – DIE (A), quando alteradas, produzem anomalias nas características faciais. Normalmente, a medida B é a mesma da fissura palpebral, se não há dismorfismos.

Quando as medidas DII e interpupilar são aumentadas, dizemos que há hipertelorismo. Se diminuídas, chamamos de hipotelorismo. Se apenas a DII é aumentada, há telecanto (no telecanto, a distância entre as fissuras palpebrais é maior, porém o canto interno do olho está deslocado lateralmente em relação ao canto interno da sobrancelha). O hipertelorismo é comum na síndrome de Aarskog e na síndrome de Noonan; já o hipotelorismo, na holoprosencefalia, e o telecanto, na síndrome de Waardenburg.

Descrição ocular



A fissura palpebral pode ser inclinada para baixo ou inclinada para cima. A blefarofimose ocorre quando a fissura palpebral é pequena tanto no sentido vertical como no horizontal (devido à presença de ptose e telecanto), sendo o globo ocular de tamanho normal.

Na visão lateral da face, podemos observar que o globo ocular pode apresentar-se protuberante (exoftalmia), como em alguns casos em que há craniossinostose, ou situado profundamente em relação às orbitas.

A ptose palpebral pode ser vista quando a pálpebra se mantém baixa, de forma a diminuir a abertura ocular na posição vertical, e pode ser unilateral ou bilateral. O epicanto interno é o excesso de prega de pele que vai do canto interno do olho em direção à linha nasogeniana e pode ser bilateral ou unilateral. Além disso, o epicanto pode ser externo, quando o excesso de pele vai do canto externo do olho em direção à bochecha. A assimetria ocular também pode ser observada à inspeção em casos com síndrome de Goldenhar.

Se a pálpebra tem suas bordas voltadas para dentro, trata-se de entrópia, e, se para fora, ectrópia (bordas da pálpebra para fora). O entrópio é mais raro, contudo o ectrópio faz parte da síndrome de Kabuki e da ictiose tipo feto arlequim.

Para além disso, na inspeção do olho, podemos observar opacidade corneana, comum em casos de mucopolissacaridose, ou colobomas (buraco ou fissura em uma das estruturas do olho).

A esclera ocular pode ser azulada em casos de doenças do tecido conjuntivo, como é o caso de osteogênese imperfeita. No coloboma de íris, a pupila torna-se elíptica. A heterocromia de íris é facilmente observada na síndrome de Waardenburg. A íris pode ser estrelada nos casos de síndrome de Williams ou ter manchas determinadas como manchas de Brushfield, comuns na síndrome de Down. Dermoide epibulbares são massas arredondadas que se desenvolvem na esclera e atingem a córnea, podendo ser observadas nos casos de síndrome de Goldenhar.

A buftalmia é o nome dado ao aumento do tamanho do globo ocular com alargamento da córnea, característica de glaucoma congênito (devemos encaminhar o paciente ao oftalmologista, pois, se a pressão intraocular não for controlada, ele pode perder a acuidade visual irreversivelmente). A microftalmia é decorrente da deficiência no desenvolvimento do globo ocular. Pode ser uni ou bilateral (pode não haver alteração de formação nas estruturas, que são apenas de tamanho menor do que o normal).

O estrabismo convergente ou divergente pode ser observado à inspeção. O nistagmo horizontal (o movimento involuntário do olho em sentido lateral) é um sinal de disfunção neurológica. O nistagmo também pode ser vertical. Aniridia representa a falha no desenvolvimento da íris, produzindo uma aparência de pupila grande e imóvel. É comum associar-se ao tumor de Wilms (tumor renal mais comum na infância).

O deficit de acuidade visual também pode ser observado se o paciente não segue com o olhar ou não acompanha os movimentos ao seu redor. As anomalias oculares graves são: a anoftalmia (ausência do

globo ocular na órbita); a ciclopia (olho único localizado medialmente no processo frontonasal) e a sinoftalmia (fusão dos olhos na linha média). Nos casos de criptoftalmia, não se formam as estruturas do olho como pálpebras e cílios. O globo ocular pode estar presente, mas, na maioria das vezes, apresenta malformação.

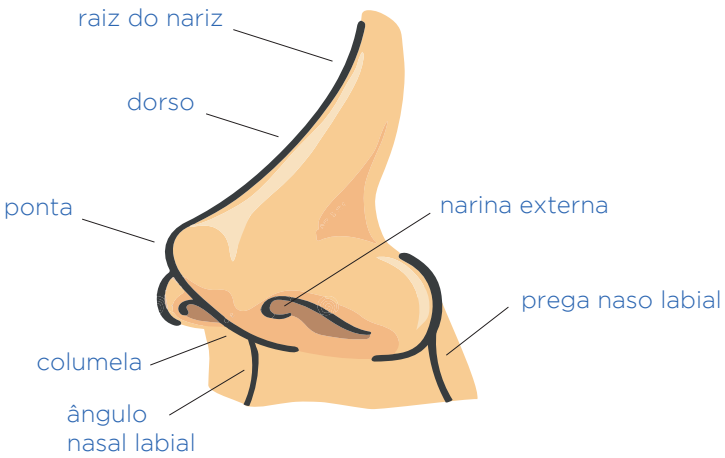
Nariz

No exame físico do nariz, podemos observar casos graves de arrinia (ausência do nariz), polirrinia (duplicação do nariz) ou prosbócia (estrutura semelhante a um tubo de fundo cego localizado na linha média acima do nariz, geralmente entre os olhos). Esse quadro pode ser compatível com a síndrome de Patau.

O nariz tem grande variação da normalidade. É importante para o especialista em "gestalt" conhecer as partes do nariz para melhor caracterizá-las.

- A prega nasolabial pode ser profunda, normal ou ausente.
- A raiz nasal pode ser alta ou baixa.
- O dorso ou a ponte nasal podem apresentar-se larga, alta, baixa (comum na acondroplasia), bulbosa ou em formato de bico de ave.
- A ponta nasal pode ser bífida (nos casos de displasia frontonasal), achatada ou normal.

Partes do nariz



- A asa do nariz pode ser alargada, estreita (nos casos de Síndrome de Johanson-Blizzard) ou normal.
- A columela pode ser larga, estreita ou normal
- As narinas podem ser antevertidas, fendidas, redondas, grandes, pequenas, simétricas, assimétricas.

A prega nasolabial pode estar ausente nos casos de síndrome de Moebius, pela paralisia do nervo VII par craniano ou facial. Nos casos de acondroplasia, o nariz tem formato de sela, por ter a parte nasal bastante achatada e a ponta levantada. O nariz proeminente é característico na síndrome de Velocardiofacial. Ele é bulboso na síndrome de Patau; estreito na síndrome de Johanson-Blizzaard; e largo e achatado na displasia frontonasal. Nos casos de síndrome de Rubinstein-Taybi, o nariz é alto e a ponta em bico. Nas displasias frontonasal, a ponta pode ser bífida com a asa do nariz larga.

A atresia de coanas deve ser sempre investigada nos casos em que a história clínica é sugestiva.

Hemangiomas são comumente encontrados na região nasal, não sendo obrigatoriamente sinais característicos de uma síndrome, podendo aparecer de forma isolada e benigna.

Importante!

Há características constitucionais (ou seja, próprias do indivíduo) que podem ser confundidas com características sindrômicas.

Boca e região perioral

A região representativa do filtro nasal (prega entre o nariz e a boca) pode ser longa ou curta. A boca pode ser larga (macrostomia) ou pequena (microstomia), e os lábios finos ou grossos, como na síndrome de Williams.

A mandíbula pode ser projetada para frente ou para trás, caracterizando prognatismo ou retrognatismo, respectivamente. O lábio superior grosso ou fino com filtro nasal curto e os cantos da boca desviados para baixo caracterizam a "boca de carpa".

Além disso, pode haver a presença de fístulas no lábio superior ou inferior, podendo ser indicativo de síndrome de Van der Woude. Quanto a máculas pigmentadas na região dos lábios, nas gengivas e na língua, essas são comuns na síndrome de Peutz-Jeghers.

Ainda, devemos observar se a úvula está presente ou ausente e se é bífida.

As fissuras de lábio podem ser medianas, bilaterais ou unilaterais, comprometendo o palato ou não. Pode ainda haver fissuras de face.

Na mucosa oral, podemos observar freios aberrantes entre os dentes ou na gengiva. Múltiplos freios gengivais são uma característica da

displasia condroectodérmica (síndrome de Ellis-Van Creveld). Na síndrome de Pierre-Robin, por exemplo, há glassoptose, fenda palatina em U e micrognatia. A hiperplasia gengival pode ser observada em doenças como as mucopolissacaridoses, e o palato pode ser alto e estreito, caracterizado como palato em ogiva.

A língua pode ser grande (macroglossia), como na síndrome de Beckwith-Wiedemann, ou pequena (microglossia), como na hipoglossia-hipodactilia. Em alguns pacientes com síndrome de Down, a língua é protrusa devido à hipotonia muscular, o que causa uma impressão falsa de macroglossia. A língua fissurada ou escrotal é comum em pacientes com deficiência intelectual, como ocorre na síndrome de Down, em virtude da mordedura frequente da língua. A anquiloglosia é caracterizada pela presença do freio lingual curto. Além disso, pode haver língua supranumerária e língua bífida.

Existem casos em que há hamartomas na língua. Os pacientes com síndrome de Ehlers-Danlos têm hipermobilidade da língua e conseguem tocar a ponta da língua na ponta do nariz. A ponta nasal pode ser bífida (nos casos de displadia da língua na ponta do nariz). A fasciculação, ou o tremor de língua, em crianças hipotônicas é característica da atrofia muscular espinhal tipo I.

É importante conversarmos com o paciente durante o exame físico para observarmos distúrbios da fala, como troca de fonemas ou voz anasalada.

Dentes

O exame inclui o tamanho, o número e a configuração dos dentes. Os bebês podem nascer com dentes neonatais.

Algumas síndromes caracterizam-se pela erupção precoce ou tardia dos dentes (displasia cleidrocraniana). Por isso, durante o sorriso, devemos observar o alinhamento deles. O incisivo central único é observado em genitores de crianças com holoprosencefalia. Afetados e portadores da displasia ectodérmica hipoidrática apresentam predisposição a cáries dentárias, a dentes cônicos, à ausência congênita dos dentes e a dentes decíduos em idade adulta.

Hipotonia (redução no número de dentes), anodontia, dentes supranumerários (hiperdontia), microdontia ou macrodontia são anomalias congênitas dos dentes. Em pacientes com osteogênese imperfeita, pode haver dentinogênse imperfeita com várias heranças monogênicas. Nesses casos, há anomalia no esmalte do dente, que se apresenta com fissuras, ranhuras e predisposição a cáries dentárias.

Pescoço

O pescoço deve ser inspecionado de forma generalizada, observando-se a simetria, a liberdade de movimentos e a presença de massas. A pele da nuca pode ser redundante, o que é comum nos casos de síndrome de Down. A presença de pterígio cervical ou de pescoço alado é comum em casos de síndrome de Turner. Os cistos do ducto tireoglosso aparecem como massas císticas na linha média anterior, móveis, às vezes fistulados. A presença de fístulas ou cistos branquiais pode ser observada na região anterior (terço superior) do músculo esternocleidomastoideo. A tireoide pode estar alargada e visível à inspeção do pescoço.

O pescoço curto faz parte do quadro clínico de várias doenças genéticas. O torcicolo congênito impede a mobilidade do pescoço, que assume uma posição viciosa, lateralizada. O hemangioma plano na nuca é comum em recém-nascidos e pode desaparecer com a idade.

Tórax

O tórax pode ser longo (como na síndrome de Marfan) ou curto (como nas displasias esqueléticas), largo ou estreito, assimétrico, em forma de sino ou de barril. A assimetria torácica pode ser observada em casos de agenesia de costelas ou de músculos, como o peitoral maior na síndrome de Poland.

O esterno pode ser proeminente, com aspecto de peito de pombo, em quilha ou pectus carinatum. Se for deprimido, denominamos infundibuliforme ou pectus excavatum. Pode haver ausência do esterno, com consequente ectopia cordis (coração se encontrando fora da cavidade torácica original). Esses casos geralmente são letais.

Os ombros podem ser largos ou estreitos, rodados internamente ou deslocados. Palpam-se as clavículas e as escápulas, que podem ser hipoplásicas, bem como as costelas. Na deformidade de Sprengel, as escápulas estão em posição mais alta, e pode haver limitação do movimento dos braços. A ausência de hipoplasia de clavículas é característica da displasia cleidocraniana. Podemos pedir ao paciente para abraçar a si próprio, e, se o ombro ultrapassar a linha médica, será por haver resistência da clavícula, o que permite a realização do movimento. A dificuldade de erguer os braços acima dos ombros pode ser indicativo de distrofia muscular fascio-escapular.

A distância intermamilar é medida por meio do comprimento existente entre os mamilos, e o perímetro torácico (PT) é a medida da circunferência torácica na altura dos mamilos. Distância intermamilar aumentada é comum nos casos de síndrome de Turner.

Para além disso, os mamilos podem ser hipoplásicos, o que é comum em casos de cromossomopatias. Mamilos supranumenários podem ocorrer ao longo da linha primitiva. Ginecomastia pode ser encontrada na síndrome de Klinefelter.

A semiologia cardiopulmonar segue a regra da clínica geral. Enfatizamos o aparecimento de sopro cardíaco para diagnóstico de cardiopatias congênitas.

Abdome

a inspeção permite observar a forma, o volume, alterações em sua pele, cicatrizes, abaulamentos e retrações no abdome, assim como o aspecto do umbigo. A palpação permite o diagnóstico de visceromegalias, comum em vários erros inatos do metabolismo.

Nos casos de síndrome de Prune Belly, observamos que a pele do abdome é enrugada como uma ameixa seca devido à hipoplasia dos músculos da parede abdominal. Por sua vez, o abdome escavado em recém-nascidos pode representar um caso de falha diafragmática com presença de vísceras abdominais em cavidade torácica.

Em recém-nascidos, é importante observarmos se há artéria umbilical única. A presença dessa anomalia sugere a necessidade de avaliarmos a presença de anomalias cardíacas e renais (pode ocorrer em 1% da população em geral). O umbigo pode apresentar secreção aquosa. Nesses casos, devemos suspeitar de persistência do úraco (cordão fibroso, resultado da contração e obliteração do alantoide, estrutura ligada à parte post do intestino do embrião que armazena excretas e permite trocas gasosas com o meio externo).

No nascimento, algumas crianças podem apresentar gastrosquise, a extrusão de vísceras abdominais sem comprometimento do umbigo, sem saco herniário. Quando a região umbilical é comprometida pelo envolvimento das vísceras em um saco herniário, dizemos haver uma onfalocele, que, geralmente, está associada a cromossomopatias, mas pode ser comum em outras patologias, como a síndrome de Beckwith-Wiedemann.

A diástase dos músculos retoabdominais pode ser diagnosticada por meio da palpação da linha mediana do abdome quando solicitamos que o paciente, em decúbito dorsal, assuma a posição de sentar. Sua mão será empurrada pelas estruturas intra-abdominais e você sentirá um espaço entre os músculos.

A hérnia umbilical é comum em várias doenças genéticas e pode ocorrer de forma isolada, não sendo característica de uma síndrome. O exame semiológico é semelhante ao da diástase dos músculos, tentando-se palpar o umbigo. A hérnia inguinal pode ser avaliada com o paciente deitado com a mesma manobra da diástase ou com o paciente em pé. Nesse caso, pedimos para que ele sopre o dorso de sua mão e observamos o abaulamento inguinal ocasionado pela pressão intra-abdominal.

Genitália externa

o exame da genitália masculina envolve a inspeção do pênis e do escroto, com especial atenção para o local do meato uretral. A palpação dos testículos também é importante. Muitas anomalias genitais acompanham-se de anomalias renais.

A criptorquidia (ausência do testículo na bolsa escrotal) é uma anomalia frequentemente encontrada. Os testículos podem ser palpáveis em algum ponto do seu trajeto, sem ainda terem chegado à bolsa escrotal. A anorquia é a ausência dos testículos em indivíduos XY.

A microrquidia e a macrorquidia também fazem parte de algumas doenças genéticas, como a síndrome de Klinefelter e a síndrome do X Frágil, respectivamente. Um escroto grande pode ainda conter uma hérnia ou uma hidrocele.

A hérnia é uma tumoração na região inguinal, ou inguino-escrotal, redutível e indolor, mais visível quando se faz a manobra de aumentar a pressão intra-abdominal. A hidrocele, diferentemente, é uma tumoração transiluminável, indolor e irredutível, e pode ocorrer em crianças normais até 2 anos de idade.

O micropênis ocorre quando há deficiência de estímulo hormonal. É comum nos casos de cromossomopatias. Em crianças obesas, a gordura da região pubiana pode embutir parte do pênis normal, dando uma falsa impressão de pênis hipoplásico. O fálus grande ocorre quando há grande estimulação androgênica como nos casos de hiperplasia congênita de suprarrenal. Uma falha na formação do tubérculo genital leva à ausência de fálus. A duplicação de estruturas da genitália externa é rara.

A hipospádia ocorre quando o meato uretral tem abertura na região inferior da superfície do falus, a qual pode ocorrer desde o dorso da glande (glandular) até a base do pênis (peniana). Há ainda hipospádia escrotal, geralmente com escroto bífido e perineal, cujo meato se abre nas proximidades do orifício anal. A epispádia ocorre quando a abertura se dá na região superior da superfície do fálus.

Extrofia de bexiga ocorre devido à falha do fechamento da porção caudal da parede abdominal. No nascimento, a parede posterior da bexiga apresenta-se como uma massa granulomatosa acima da síntese púbica. É associada à epispádia.

Extrofia de cloaca tem etiologia similar à extrofia de bexiga, ou

seja, uma deficiência na migração mesenquimal, sendo mais grave na extrofia de cloaca. A ruptura da parede anterior ocorre mais cedo antes da divisão da cloaca. A bexiga apresenta-se como um remanescente lateralizado. Há uma abertura entre os ossos púbicos. O reto está exposto na superfície do abdome inferior, bem como o genital, que, geralmente, não pode ser distinguido entre masculino e feminino.

Pode ocorrer também a transposição do pênis e do escroto quando aquele está localizado entre o escroto e o ânus. O escroto em cachecol apresenta-se como a continuação da pele do escroto envolvendo a região superior do pênis como um arco devido à migração incompleta das pregas lábio-escrotais. Isso é comum nos casos de síndrome de Aarskog.

O óstio prepucial estruturado é a fimose e é encontrado com frequência em crianças normais.

A genitália ambígua pode ser classificada em tipos, segundo critérios de Prader:

1. Tipo I: simples hipertrofia de clitóris com fenda vulvar normal.
2. Tipo II: hipertrofia de clitóris com fusão posterior dos grandes lábios, permanecendo os orifícios uretral e vaginal distintos.
3. Tipo III: hipertrofia do clitóris e fusão quase completa dos grandes lábios, envolvendo-se o seio urogenital.
4. Tipo IV: fálus mais ou menos desenvolvido com orifício urogenital único na sua base, dando aspecto de hipospádia perineal, recoberto por capa prepucial incompleta. Há fusão completa dos grandes lábios.
5. Tipo V: genitália de aspecto totalmente masculina com saco escrotal achatado e vazio.

Não devemos esquecer que hipospádia e criptorquidia sugerem genitália ambígua, e, para todos os casos de genitália ambígua, é indispensável a realização de estudo cromossômico. O sexo definitivo só pode ser determinado após o estudo do caso por uma equipe multidisciplinar que envolva, no mínimo, geneticista, endocrinologista e cirurgião pediátrico.

Devemos também estar atentos aos sinais de puberdade precoce para ambos os sexos.

O exame da genitália feminina revela a existência de 3 orifícios, que correspondem à abertura da uretra, da vagina e do ânus. Na ausência de um dos orifícios, pode haver a presença de um orifício anômalo, que representa uma fístula.

Nas meninas, quando há a hipoplasia dos pequenos lábios, tem-se a falsa impressão de hipertrofia de clitóris. A fusão de pequenos lábios na linha mediana (sinéquia) pode ocorrer e, geralmente, está associada a anomalias de estrógeno e infecções locais. A clitoromegalia é observada em algumas síndromes, como a síndrome de Beckwith-Wiedemann. A ausência do tubérculo genital resulta na ausência do clitóris. O clitóris bífido ou duplo geralmente está associado a anomalias uretrais. O hímen imperfurado (ocorre em 3% das meninas) deve ser diagnosticado antes da puberdade para evitar-se a ocorrência de hematocolpos (sangue retirado na urina).

Pode haver hiperplasia, hipoplasia, duplicação e transposição da genitália externa feminina.

Região anal e perineal

A inspeção dessa região deve ser realizada com atenção para a localização e o tamanho das estruturas. O orifício anal deve ser examinado obrigatoriamente em todos os recém-nascidos. A imperfuração anal requer procedimento cirúrgico no período neonatal. A atresia anal também pode impedir a completa saída do mecônio, causando problemas obstrutivos para o recém-nascido, que deve ser encaminhado ao cirurgião precocemente.

Além disso, a região anal pode apresentar fístulas, apêndices e pólipos. A região anal pode ser ectópica quando há uma anormalidade da fusão entre o septo urorretal e a membrana cloacal. Geralmente, há incontinência fecal. O ânus pode ser também posteriorizado. Nos casos mais graves, há persistência da cloaca, e a vagina e o reto desembocam no mesmo orifício.

Coluna vertebral

Com a visualização da coluna em perfil, podemos observar as curvas fisiológicas: lordose cervical, cifose dorsal, lordose lombar e cifose sacra. A coluna, de frente, não apresenta desvio lateral. Quando ocorre desvio para a direita ou esquerda, dizemos que há escoliose.

Para melhor diagnóstico, devemos solicitar ao paciente que se posicione de costas para o observador com o tronco inclinado para a frente, a pelve imóvel e os joelhos estendidos. O observador deve posicionar-se atrás do paciente para diagnosticar os desvios. Correr os dedos ao longo da coluna, palpando os processos espinhosos também pode ajudar o diagnóstico de escoliose e cifose. Pode ocorrer um processo compensatório de uma anomalia da coluna como uma escoliose lombar com convexidade à esquerda, resultando em escoliose torácica com concavidade à direita.

Em crianças com menos de 5 anos de idade, essas anomalias geralmente são congênitas ou decorrentes de patologias pulmonares. A lordose lombar é fisiológica em crianças.

As anomalias da coluna nem sempre são decorrentes de displasias esqueléticas, e doenças neuromusculares, como a distrofia de Duchenne, também podem ser a causa de anomalias da coluna.

Doenças de depósito, como, por exemplo, mucopolissacaridoses, também podem comprometer a coluna. Pode ocorrer uma protusão média nas bordas das escápulas, dando um aspecto de escápula alada como nos casos de distrofias musculares e displasia cleidocraniana.

As osteodistrofias causam cifose e aparente tronco curto. A lordose lombar pode ser acentuada e ser responsável por um desgaste articular precoce com consequente dor na coluna ou no quadril.

A gibosidade dorsal pode ser distinguida da cifose à palpação e é comum em casos de mucopolissacaridose (MPS).

Pode ocorrer fosseta sacral, que é uma depressão em fundo cego na região mediana da coluna sacral e, geralmente, representa disrafismo espinhal leve.

O seio pilonidal é uma depressão semelhante à fosseta sacral que pode ter uma secreção fluida ou escura, podendo ter contato com o canal espinhal. Pode haver a presença de nevo pigmentado ou hemangioma ao redor. Devemos ter cuidado com infecção ascendente, que pode comprometer o sistema nervoso central (SNC).

Uma massa palpável, móvel e indolor pode representar um lipoma ou neurofibroma.

No período neonatal, a presença de uma massa sacral com contribuição de vários tecidos pode ser um teratoma sacrococcígeo. Nesses casos, devemos solicitar uma avaliação do cirurgião infantil.

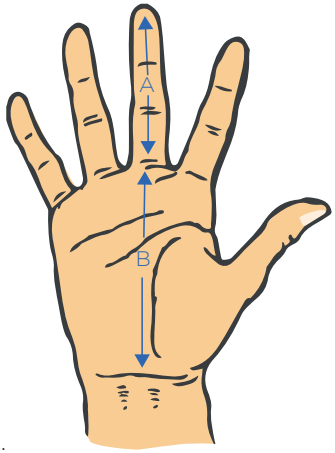
A falha de fechamento do tubo neural pode produzir a meningocele ou mielomeningocele, que pode ocorrer em qualquer ponto da coluna vertebral.

A agenesia do sacro pode acontecer principalmente em filhos de mães diabéticas.

A raquisquise espinhal é um disrafismo grave no qual há uma ausência da fusão do tubo neural com falha do desenvolvimento das estruturas, incluindo meninges, arcos vertebrais e pele. É frequente a associação com anencefalia, sendo incompatível com a vida.

Membros superiores (MMSS)

O exame do MMSS requer, além da inspeção, a medida dos segmentos do membro.



Para diagnóstico de braquidactilia (dedos pequenos), aracnodactilia (dedos longos) e desproporção palmodigital, é necessária a medida do dedo médio (A) e da palma da mão (B). Podemos ainda pedir ao paciente com dedos longos, como na síndrome de Marfan, para fechar a mão em forma de figa. Assim, podemos observar que a falange distal do polegar pode ser visualizada mesmo com a mão fechada. A medida do MMS é realizada a partir da distância entre o acrômio e a ponta do dedo médio.

As anomalias de tamanho do membro caracterizam-se como acromélicas (comprometem a região distal ou mão), mesomélicas (comprometem apenas o antebraço) e rizomélicas (comprometem apenas a região proximal do braço).

Nas anomalias como a acondroplasia e picnodisostose, os pacientes têm mãos pequenas; já na síndrome de Sotos e na síndrome de Marfan, os afetados têm mãos grandes.

Nos casos da síndrome de Marfan, os pacientes têm membros longos, e a envergadura é maior do que a estatura. Nos casos de displasias esqueléticas com membros curtos, ocorre o inverso.

A ausência de dedos e a presença de dedos extranumerários ocorrem em doenças como a ectrodoctilia e a síndrome de Bardet-Biedl ou Patau. Dedos extranumerários são descritos como polidactilia, podendo ser pré-axial (antes do polegar) ou pós-axial (após o 5º dedo).

Pode haver clinodactilia do 5º dedo (encurvamento lateralizado), sindactilia (ausência da separação entre os dedos), que pode ser parcial ou total, como na síndrome de Apert, ou camptodactilia (encurvamento em flexão da articulação interfalangeana proximal, que impede a extensão ativa e passiva por redução do tendão).

Dedos finos podem ser encontrados em doenças neuromusculares. Dedos em tridente são característicos da acondroplasia. Linfedema de dorso das mãos no período neonatal é sugestivo de síndrome de Turner.

Devemos avaliar a assimetria do membro para diagnosticar hemi-hipertrofias (comum em síndrome de Beckwith-Wiedemann) ou hemiatrofias.

Pode haver excesso de prega de pele no cotovelo, caracterizando a síndrome do pterígio, que pode ser múltiplo. Cúbito valgo é comum nos casos de síndrome de Turner.

Um alargamento das articulações com restrição à extensão dos dedos, denominado como mão em garra, pode ser visto em pacientes acometidos por mucopolissacaridoses.

A hipermobilidade articular pode ser vista na síndrome de Ehlers-Danlos ou Larsen, uma vez que ocorre também a luxação articular. Uma contratura do punho resultante na posição de punho caído é comum nos casos de artrogripose. Há restrição também da articulação do cotovelo. A sinostose radioulnar, comum na sindrome alcoólica fetal, impede a rotação do braço. O polegar espatulado e curto pode ser visto nos casos de síndrome de Pfeiffer, se houver também

craniossinostose. Polegar alargado e espatulado é característico da síndrome de Rubinstein-Taybi. Polegar apendiculado pode ser visto na síndrome de Fanconi. Nesses casos, há impossibilidade de realizar-se a "pinça", limitando-se os movimentos com a mão. Polegar retrofletido em posição de caroneiro com hipoplasia do primeiro metacarpiano é característico da displasia diastrófica. O polegar pode ser ainda trifalangeano.

O 4º metacarpo curto é comum na síndrome de Turner (facilmente detectado quando pedimos ao paciente para fechar a mão em posição de figa).

A assimetria dos dedos é comum nos casos de síndrome de Albright. O desvio ulnar dos dedos é comum, mas não característico de uma síndrome. Pode haver hipoplasia da eminência tenar ou hipotenar em anomalias musculares. Nos casos de brida amniótica, pode haver anel de constrição ou amputação de dedos, mão ou braço, além de sindactilia.

As lesões são assimétricas. A assimetria de dedos por crescimento exagerado e localizado de um dos dedos (macrodactilia) pode ocorrer em síndrome de Proteus. A sobreposição dos dedos, estando o 2º e o 5º sobre o 3 e o 4º, é sugestivo de trissomia de cromossomo 18. A sobreposição dos dedos ao polegar é sugestiva de anomalia grave do sistema nervoso.

Algumas anomalias congênitas de dedos são nominadas sinfalangismo (fusão óssea das falanges); monodoctilia (defeito longitudinal no qual um único dedo, geralmente o terceiro, é preservado); afalangia (ausência de falanges); adactilia (ausência de dedos); aqueiria ou apodia (ausência da mão ou do pé).

Fraturas podem ocorrer em pacientes com procnodisostose ou osteogênese imperfeita. Os ossos longos podem estar encurtados em displasias esqueléticas; arqueados, em casos como osteogênese imperfeita; ou com agenesia parcial ou total, como nos casos de doença de Greig.

Os defeitos de membros podem ser transversais, sendo o envolvimento distal mais comum do que o proximal, o que pode resultar em

amputação congênita, podendo haver hipoplasia de estruturas proximais ou longitudinais, caracterizada como hemimelia longitudinal pré-axial, produzindo aplasia radial com comprometimento digital ou pós-axial com comprometimento de ulna.

Uma falha de desenvolvimento das regiões mesomélicas e rizomélicas produz a facomelia, caracterizada por defeitos intercalares. As estruturas das mãos aparecem diretamente ligadas ao tronco (síndrome de Greig).

Nos casos de amelia, há ausência do desenvolvimento do membro. Ocorre na maioria dos defeitos intercalares.

Membros Inferiores (MMII)

Para melhor inspeção dos membros inferiores, devemos observar simetria, tamanho, posição de repouso, presença de anel de constrição, amputação parcial ou total.

Pode ocorrer uma distância aumentada entre o hálux e o 2º dedo do pé, comum na síndrome de Down. O linfedema do dorso dos pés é comum nos casos de síndrome de Turner, no período neonatal.

A palpação da patela pode revelar a ausência dessa estrutura como na síndrome unha-patela. À palpação do membro, também podemos observar o tamanho e a consistência dos músculos, do tecido subcutâneo e da pele. Nos casos de distrofia muscular de Duchenne (DMD), em fase inicial, a panturrilha pode estar hipertrofiada, o que chamamos de pseudo hipertrofia de panturrilha.

O comprimento do membro inferior (MI) é determinado a partir da medida do grande trocânter do fêmur ao calcâneo. A coxa é a medida a partir da distância entre o trocânter do fêmur e o côndilo proximal lateral da tíbia. A medida da perna é a distância entre o côndilo proximal lateral da tíbia ao plano equivalente à sola do pé. O comprimento do pé é medido pela distância do calcâneo ao hálux.

A relação entre o segmento superior e inferior pode ajudar na determinação da baixa estatura desproporcionada. Em casos como a síndrome de Marfan, em que os membros são curtos, há uma

diminuição da razão entre o segmento superior e inferior. Calcula-se o segmento superior a partir da subtração entre as medidas da estatura e o segmento inferior (em algumas doenças genéticas, a relação entre segmento superior e inferior faz-se de maneira desproporcional, como no caso das displasias esqueléticas). O segmento inferior, por sua vez, é a medida da sínfise púbica ao chão, o que corresponde ao tamanho dos membros inferiores (MMII).

O arqueamento dos ossos longos pode ser lateral (geno varo) ou medial (geno valgo). Ocorre com frequência em casos de osteogênese imperfeita (OI) e raquitismo hipofosfatêmico.

Os pés podem ser tortos em flexão plantar com desvio medial (pé equino varo), lateral (pé equino valgo) ou em dorsiflexão medial (pé calcâneo varo), ou lateral (pé calcâneo valgo) com região anterior aduzida (metatarso varo) ou abduzida (metatarso valgo).

O hálux pode ser alongado, como na síndrome de Rubinstein Taiby, ou bífido. Pode ocorrer polidactia sindactilia, cavalgamento dos dedos e metatarso curto.

O hálux pequeno e dismórfico, com sobreposição do 2º pododactilo, pode ser sugestivo Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP).

Os pés podem ser grandes, como na síndrome de Sotos, ou pequenos, como na síndrome de Prader-Willi. Calcâneo predominante e pés em "mata borrão" ou planos ocorrem com frequência na síndrome de Edwards.

A luxação articular pode acontecer com limitação dos movimentos. A manobra de Ortolani é necessária para o diagnóstico de luxação do quadril em todos os recém-nascidos.

A focomelia também pode ocorrer em membros inferiores. As estruturas dos pés podem aparecer diretamente ligadas ao tronco, como na síndrome de Greig.

Nos casos de amelia, há a ausência do desenvolvimento dos membros. Ocorre na maioria dos defeitos intercalares.

As anomalias articulares também ocorrem em membros inferiores. Pode haver hiperextensão articular na síndrome de Ehlers-Danlos, contraturas na artrogripose distal e luxações na síndrome de Larsen.

Em alguns casos, observamos anomalias na posição da prega plantar, que pode ser longitudinal como na trissomia do cromossomo 8, sinal característico da síndrome.

Sistema nervoso (SN)

Diversas alterações genéticas etsão associadas ao comprometimento do sistema nervoso. As anomalias funcionais podem ser observadas no exame físico.

O nível de alerta do paciente deve ser respeitado para realização do exame neurológico. Por isso, devemos levar em conta na avaliação o estágio de sono e a vigília do paciente.

O exame neurológico inclui a avaliação do tônus, a movimentação, a força muscular, a postura de membros e os reflexos.

O tônus muscular é testado na criança pequena pinçando-se o músculo entre o polegar e o indicador, para avaliar sua firmeza, ou observando-se a resposta muscular quando o membro é movimentado.

Na criança maior ou no adulto, essa resposta é avaliada fazendo-se com que o paciente realize a função ativa contra a resistência provocada pela mão do examinador e observando-se as posturas espontâneas.

O quadro clínico da criança hipotônica com fasciculação da língua é característico da atrofia muscular espinhal tipo I. A criança hipotônica de pé, com as pernas estendidas, além de hiperextensão dos joelhos, apresenta lordose.

A hipertonia de músculos flexores é normal em crianças de até 4 meses. A hipotonia é mais comum em doenças genéticas que acometem o recém-nascido e produz anomalias de posturas e falta de resistência aos movimentos passivos dos membros.

A fraqueza do músculo elevado da pálpebra superior produz ptose palpebral, e a fraqueza dos músculos faciais leva a uma fácies miopática pela pobreza de expressões faciais. Além disso, a assimetria de movimentos faciais pode sugerir uma anomalia neurológica, como ocorre na síndrome de Moebius, em que há paralisia do 7º nervo par craniano ao nervo facial, que pode ser uni ou bilateral.

A atrofia muscular é determinada pela observação da diminuição da massa muscular, comparando-se com o membro contralateral. Ela está presente em casos de comprometimento articular, como artrogriposes, lesão do sistema nervoso e miopatias denominadas hereditárias.

No exame neurológico, é de grande importância na avaliação das habilidades e das respostas que o paciente apresente os estímulos.

No lactente, o atraso motor poderá ser sugerido quando houver a presença de dois ou mais dos seguintes sinais:

1. Atitude assimétrica persistente após o 3º mês.
2. Falta de lalação após o 3º mês.
3. Persistência do sinal de olhos de boneca após o 4º mês.
4. Marcha reflexa persistente ao final do 4º mês.
5. Apoio plantar reflexo após o 6º mês.
6. Persistência de Moro completo após 4 meses e incompleto após 6 meses.
7. Falta dos reflexos de Landau I e II a partir de 4 meses e meio.
8. Falta do sustento completo da cabeça a partir de 4 meses e meio.

9. Predomínio do tono flexor do recém-nascido aos 6 meses.

10. Ausência da pressão palmar voluntária a partir do 5º mês.

11. Manutenção da flexão dos dedos das mãos a partir do 4º mês.

12. Coordenação apendicular insuficiente a partir do 7º mês.

13. Não sentar com apoio até o fim do 6º mês.

14. Não seguimento do estímulo luminoso a partir de 5 meses e meio.

15. Crianças com atraso motor importante, mas com socialização e linguagem adequada sugerem patologias neuromusculares. Desenvolvimento motor adequado com atraso de linguagem sugere um *deficit* auditivo (*deficit* auditivo profundo pode ser testado fazendo-se barulho, como, por exemplo, o bater de palmas fortes em localização fora do alcance de visão do paciente. Esperamos que se vire para procurar o estímulo sonoro, caso escute).

ATENÇÃO

Perda de aquisição de desenvolvimento sugere doença neurodegenerativa!

A coordenação deve ser testada em crianças por meio de brincadeiras (ver Caderneta da Criança). Peça para a criança fazer a brincadeira do morto-vivo. A criança com distrofia muscular de Duchenne (DMD) terá dificuldade para levantar-se do chão e irá escalar o próprio corpo com as mãos. Se a criança tem mais de 3 anos e precisa apoiar-se nas quatro extremidades para sair do chão, suspeita-se de ataxia ou diminuição da força na cintura pélvica.

Se o paciente segue ordens, faça o teste dedo-nariz (o paciente deve estender o braço e tocar a ponta do nariz com o dedo indicador) com os dois braços, após a demonstração do observador. Peça ao paciente para repetir o movimento com os olhos fechados. Até os 6 anos, a coordenação não está completamente desenvolvida, e, se a criança trouxer seu dedo até cerca 5 cm da ponta do nariz, o teste é considerado normal. A coordenação está presente em ataxias e síndrome de Cockayne (CS).

Os reflexos tendinosos profundos são obtidos em recém-nascidos e lactantes golpeando-se o bíceps, o tríceps, a rótula e o tendão de Aquiles, em suas inserções, com a extremidade do dedo. O martelo só deve ser usado em crianças maiores e adultos.

A diminuição dos reflexos profundos ocorre em distrofias musculares. A ausência do reflexo de Moro em recém-nascidos indica grave lesão do sistema nervoso. A posição de opistótono também sugere lesão de sistema nervoso e ocorre em casos de erro inato do metabolismo.

A convulsão, o nistagmo, a disfagia, a hiperatividade, o distúrbio do comportamento, os movimentos estereotipados e repetitivos e a deficiência do aprendizado representam anomalias do sistema nervoso e são comuns a várias síndromes. Disfunções autonômicas com diarreia e constipação são comuns em pacientes com mucopolissacaridose (MPS).

Os padrões de comportamento podem ser observados em alguns casos, como, por exemplo, no autismo (TEA) na síndrome do X Frágil e as risadas “inapropriadas” na síndrome de Angelman. O choro e a voz também podem ser característicos, como o miado de gato na síndrome Cri-du-Chat, o choro rouco no hipotireoidismo congênito e na síndrome de Moebius (SM), a voz anasalada nas anomalias palatinas e as malformações de laringe nos casos de cútis-laxa, picnodisostose e osteogênese imperfeita.

Teste de nervos cranianos

I par (olfatório): difícil para crianças pequenas. Cheirar de olhos fechados.

II par (óptico): resposta a estímulo luminoso. O recém-nascido consegue seguir objeto com o olhar. Paciente maior: ler ou identificar figuras. Peça ao paciente que fixe a visão no seu nariz e teste os campos visuais aproximando objetos ou seus dedos em movimento. Peça-lhe para avisar quando o objeto estiver visível. Repita o movimento a partir de vários pontos.

III par (oculomotor): reação do tamanho das pupilas.

III, IV e VI pares (oculomotor , troclear e abducente): responsáveis pela movimentação ocular. Deve-se observar cuidadosamente a posição dos olhos, os movimentos oculares espontâneos e o reflexo dos olhos de boneca. Examine a movimentação extraocular em pacientes maiores.

V par (trigênio): sensibilidade facial com um objeto pontiagudo (resulta em careta). A força dos masseteres e pterigóideos é observada na sucção. No paciente maior, que deve estar de olhos fechados, passe algodão em sua face e peça-lhe que indique, com a ponta do dedo, onde você passou o algodão. A função motora é testada ao pedir-se ao paciente para abrir a boca contra uma resistência, que será sua mão segurando a mandíbula dele. Peça ao paciente para fechar a boca com força e palpe os masseteres, a fim de verificar a capacidade de contratura e simetria dele.

VII par (facial): com a face em repouso, observe a simetria das fissuras palpebrais e a posição da comissura labial. Peça ao paciente adulto para fechar os olhos com força e observe a capacidade de fechar os olhos e a simetria do movimento. Peça-lhe para assobiar, mostrar os dentes, sorrir, franzir a testa e fazer careta e observe a simetria dos movimentos.

VIII par (auditivo): produza barulho súbito e aguarde resposta do paciente, como movimento, choro, etc. Para maiores, dê uma ordem em voz baixa, fora do alcance dos olhos dele, e espere reação.

V, VII, IX, X e XII pares (trigêmeo, facial, glosso, faríngeo, vago e hipoglosso): a boa sucção necessita da integralidade da função V, VII e XII.

A deglutição do IX e X, a função da língua do XII: o reflexo de vômito depende do IX e X (glossofaríngeo e vago). Quando alterado, o paciente tem engasgos frequentes. Pode ser avaliado com um abaixador de língua. Observe a contração do palato mole com os movimentos da úvula e dos músculos faríngeos posteriores. Peça ao paciente para dizer "Ah" e observe a movimentação do palato mole que pode estar paralisado. Nesse caso, a voz será anasalada, a deglutição de fluidos prejudicada, levando à regurgitação.

XI par (espinhal): contração do esternocleidomastoideo.

XII par (hipoglosso): avaliar tamanho e simetria da língua, sua atividade em repouso e em movimento. O movimento pode ser estimulado durante a sucção com o dedo do examinador.

Para pacientes cooperativos, peça que caminhem na ponta dos pés, depois nos calcanhares. Peça que estendam os braços a sua frente com a palma da mão para cima e os dedos abertos e observe se há movimentos involuntários.

A força muscular pode ser testada do sentido proximal para o distal, individualizando os músculos em busca de simetria dos dois lados.

O sinal de Babinski pode ser estudado deslizando-se o dedo ou a unha da borda externa do pé até a raiz dos pododáctilos. Deverá haver flexão, podendo haver extensão variável.

A marcha também deve ser observada. Uma marcha instável, de base alargada e variante, é característica de disfunção cerebral. Há também uma incapacidade do paciente em andar em linha reta na marcha dedo-calcanhar. Pode haver tremor nas mãos, distúrbios de mobilidade ocular e incapacidade de execução dos movimentos de deslizamento do calcâneo sobre a tíbia.

Um exame sensorial completo é difícil em crianças. Para realizar isso, devemos testar temperaturas diferentes, com o paciente com os olhos fechados, fazer cosquinhas com clipe aberto ou algodão, dando sempre um intervalo entre os estímulos, respeitando-se a bilateralidade e simetria.

Ficha de exame físico

Exame Físico

Biometria /dados antropométricos

Estatura: _____ Envergadura: _____ Peso: _____ PC: _____

DAP: _____ DICI: _____ DICE: _____ PT: _____

Comprimento da mão: _____

Comprimento do dedo médio: _____

Segmento superior: _____

Segmento inferior: _____

Sinais vitais

FC: _____ Oxímetro: _____

PA (MSD: MSE: MMII:)

Faciais

( ) Típico

( ) Atípico Tipo: _____

Face

( ) NDN*
( ) Assimetria facial
( ) Face achatada ( ) Face ovalada ( ) Face triangular
( ) Hemagioma plano de glabela

*nada digno de nota

Pele e anexos

( ) NDN* ( ) Nevos pigmentados ( ) Neurofibromas
( ) Hemagiomas

( ) Nódulos subcutâneos ( ) Telangiectasias
( ) Manchas café com leite

( ) Nódulos subcutâneos ( ) Manchas hipocrômicas
( ) Hipocrômicas

( ) Sardas axilares ( ) Xantomas ( ) Aumento de elasticidade da pele

( ) Estrias ( ) Acnes ( ) Lesões bolhosas

( ) Lesões vesiculosas( ) Lesões quantificantes

( ) Queiloides( ) Eczemas ( ) Fotossensibilidade

( ) Lipodistrifia ( ) Turgor anormal ( ) Edema

*nada digno de nota

Pelos

( ) NDN* ( ) Áreas de aplasia do couro cabeludo
( ) Alopecia parcial ( ) Alopecia total

( ) Excesso de redemoinhos no couro cabeludo

( ) Hirsutismo

( ) Hipotricose

( ) Cabelos finos e quebradiços

*nada digno de nota

Unhas

( ) NDN* Mãos: ( ) Hipoplasia ( ) Agenesia ( ) Displasia

Pés: ( ) Hipoplasia ( ) Agenesia ( ) Displasia

( ) Hiperconvexas ( ) Longas ( ) Estreitas

( ) Pequenas ( ) Estrias transversas

*nada digno de nota

Crânio

( ) NDN* ( ) Microcefalia ( ) Macrocefalia ( ) Braquicefalia

( ) Escafocefalia ( ) Plagiocefalia ( ) Trigonocefalia

( ) Hidrocefalia ( ) Turricefalia ( ) Fontanelas amplas

( ) Occipital plano ( ) Occipital proeminente

( ) Abaulamento frontal ( ) Crânio em trevo

( ) Fechamento das fontanelas ( ) Precoce

( ) Tardio

( ) Craniotabes

( ) Encefalocele

( ) Cavalgamento ósseo

Orelhas

( ) NDN ( ) Anotia ( ) Assimetria () Criptotia

( ) Poliotia ( ) Sinotia

( ) Implantação baixa ( ) Posteriorizada

( ) “Em abano”

( ) Microtia ( ) Macrotia ( ) Apêndices curriculares

( ) Fístulas ( ) Conduto auditivo externo ausente

( ) Atrésico ( ) Ausência de pavilhão auricular

( ) Sulcos lineares ( ) D ( ) E

( ) Fossetas ( ) D ( ) E

( ) Lobo ausente ( ) D ( ) E

( ) Aderido ( ) D ( ) E

( ) Bífido ( ) D ( ) E

*nada digno de nota

Olhos

( ) NDN ( ) Assimetria ( ) Sinofrismo ( ) Sobrancelhas finas e arqueadas

( ) Blefarofimose ( ) Telecanto ( ) HHipertelorismo

( ) Hipotelorismo ( ) Fendas palpebrais oblíquas para cima

( ) Fendas palpebrais oblíquas para baixo

( ) Prega epicântica externa ( ) D ( ) E

( ) Prega epicântica interna ( ) D ( ) E

( ) Anolftalmia ( ) D ( ) E

( ) Ciclopia

( ) Sinoftalmia

( ) Criptofitalmia

( ) Microfitalmia ( ) D ( ) E

( ) Escoftalmia

( ) Órbitas Fundas

( ) Buftalmia

( ) Ptose palpebral ( ) D ( ) E

( ) Dermoides epibulbares

( ) Coloboma de íris

( ) Esclerótica

( ) Aniridia

( ) Esclerótica azulada

( ) Íris estrelada

( ) “Manchas” na íris

( ) Heterocromia de íris

( ) Capacidade da córnea

( ) Catarata

( ) Glaucoma

( ) Nistagmo horizontal

( ) Nistagmo vertical

( ) Estrabismo divergente ( ) D ( ) E

( ) Estrabismo convergente ( ) D ( ) E

( ) Entrópio ( ) D ( ) E

( ) Ectrópio ( ) D ( ) E

*nada digno de nota

Narinas/Nariz

( ) NDN profunda ( ) Arrinia ( ) Polirrenia ( ) Prega nasolabial

( ) Ausente ( ) Nariz em sela ( ) Proeminente

( )Pequeno ( ) Bulboso ( ) Achatado

( ) Largo ( ) Estreito ( ) Perfil ( ) Reto

( ) Côncavo

( ) Convexo

( ) Ponta nasal achatada

( ) Hipoplasia

( ) Ponta nasal bífida

( ) Ponta nasal estreita

( ) Ponta nasal larga

( ) Asa do nariz estreita ( ) Asa do nariz larga

( ) Narinas pequenas ( ) Antevertidas ( ) Assimétricas

( ) Estritas ( ) Largas ( ) Proeminentes

( ) Septo largo ( ) Estrito ( ) Desviado

( ) Pequeno ( ) Curto

*nada digno de nota

Boca

( ) NDN ( ) Macrostomia ( ) Micristomia ( ) Fossetas em lábio inferior

( ) Comissuras bucais desviadas para baixo

( ) Lábio leporino ( ) Cicatriz de lábio leporino

( ) Lábios volumosos ( ) Lábios finos ( ) Boca tipo "carpa"

( ) Fenda palatina Tipo: ( ) D ( ) E

( ) Total

( ) Palato alto ( ) Palato ogival ( ) Macroglossia

( ) Microglossia

( ) Língua fendida

Tipo: ( ) Profusa ( ) Supranumerária ( ) Escrotal

( ) Úvula bífida

( ) Gengiva hipertrofiada ( ) Superior
( ) Inferior
( ) Glossoptose
( ) Freio lingual ( ) Curto
( ) Múltiplos
( ) Tremor de língua
( ) Voz anasalada
( ) Fosseta em lábio ( ) Superior
( ) Inferior
( ) Distúrbio de fala
( ) Máculas
( ) Harmatomas
( ) Hipermobilidade

*nada digno de nota

Exame perioral

( ) NDN ( ) Hipoplásico
( ) Hipoplasia malar ( ) Hipoplasia maxilar
( ) Filtro nasal ( ) Curto ( ) Longo
( ) Microgmatismo
( ) Retrogmatismo
( ) Prognatismo
( ) Fissura De Face

*nada digno de nota

Exame dental superficial

( ) NDN ( ) Incisivo central único

( ) Taurodontia ( ) Hipodontia ( ) Hiperdontia

( ) Macrodontia ( ) Microdontia ( ) Dentes cuneiformes

( ) Diastema ( ) Hipoplasia de esmalte

( ) Alteração da dentina ( ) Erupção ( ) Precose

( ) Tardia

( ) Má-oclusão

Para exame completo encaminhar ao profissional em saúde bucal com capacitação em doenças raras

*nada digno de nota

Pescoço

( ) NDN ( ) Fístulas ( ) Cistos

( ) Pescoço ( ) Curto

( ) Longo

( ) Hipoplasia tireoide

( ) Hiperplasia tireoide

( ) Torcicolo congênito

( ) Implantação cabelos ( ) Baixa

( ) Alta

( ) Hemangioma plano na nuca

*nada digno de nota

Região torácica

( ) NDN ( ) Tórax ( ) Estrito
( ) Curto
( ) Longo
( ) Em sino
( ) Em barril
( ) Assimétrico
( ) Esterno curto
( ) Peito escavado
( ) Peito carinado
( ) Defeitos costais
( ) Distância intermamilar aumentada
( ) Mamilos
( ) Hipoplásicos
( ) Supranumerários
( ) Ausente D
( ) Ausente E
( ) Pterígio axilar
( ) Ombros ( ) Largos
( ) Estreitos
( ) Rodados internamente
( ) Deslocados
( ) Clavículas ( ) Hipoplásicas
( ) Altas

*nada digno de nota

Exame cárdio-pulonar

( ) NDN

( ) Anormal

( ) Descrever ausculta cardiopulmonar alterado

Abdominal

( ) NDN ( ) Plano ( ) Globoso ( ) Flácido ( ) Escavado
( ) Hérnia umbilical ( ) Epigástrico ( ) Inguinal D
( ) Inguinal E

( ) Diástase de músculos retos abdominais

( ) Onfalocele

( ) Gastrosquise

( ) Hepatomegalia

( ) Esplenomegalia

( ) Hipoplasia muscular

( ) Tumores palpáveis

( ) Artéria umbilical única

( ) Hérnia diafragmática

Genitália

Feminina: ( ) Ndn ( ) Hiperplasia de grandes lábios
( ) Hipoplasia de grandes lábios ( ) clitoromegalia
( ) Ausência de clitóris
( ) Clitóris duplo
( ) Hímem imperfurado
( ) Despigmentação dos grandes lábios
( ) Puberdade ( ) Precoce ( ) Tardia
( ) Ausência ou escassez de pelos pubianos
( ) Hiperplasia de genitália
( ) Hipoplasia de genitália
( ) Sinéquia

Masculina: ( ) NDN ( ) Criptorquidiea bilateral
( ) Criptorquidiea D
( ) Criptorquidiea E
( ) Anorquidea ( ) D ( ) E
( ) Pênis curvo ( ) Micropênis ( ) Macropênis
( ) Hérnia ( ) Hidrocele ( ) Hipospádia
( ) Epispádia

Ausência ou escassez de pele pelos pubianos
( ) Puberdade ( ) Precoce ( ) Tardia
( ) Escroto em cachecol
( ) Atrofia ( ) Cloaca ( ) Bexiga
( )Transposição penoescrotal

Ambígua

( ) Hipertrofia de clitóris

( ) Fálus pouco desenvolvido

( ) Outras descrições detalhadas

Região anal

( ) NDN ( ) Incontinência fecal

( ) Fistulas ( ) Ânus ( ) Imperfurado ( ) Posteriorizado

( ) Pólipos ( ) Atresia anal

Coluna cervical, torácica, lombar

( ) NDN ( ) Tronco curto ( ) Gibosidade

( ) Escápulas aladas ( ) Apêndice pré-sacral

( ) Fávea coccígea

( ) Cifose

( ) Lordose

( ) Esclerose

( ) Escoliose

( ) Mielomelingocele ( ) Meningocele ( ) Fosseta pré-sacral

( ) Seio pilonidal ( ) Teratoma sacrococcígeo

( ) Raquísquise

( ) Agenesia de sacro

Exame de membro superior

( ) NDN

( ) Mãos ( ) Pequenas ( ) Grandes

( ) Cúbito valgo

( ) Polidactia ( ) Pos axial D ( ) Pos axial E

( ) Hipoplasia de metacarpo

( ) Braquidactilia

( ) Aracnodactilia

( ) Clinodactilia

( ) Sindactilia ( ) Parcia ( ) Total

( ) Ectrodactilia

( ) Hipoplasia da falange média do 5º dedo

( ) 2º e 5º dedos sobre o 3º e 4º

( ) Prega palmar única ( ) D ( ) E

( ) Dedos finos

( ) Displasia ( ) Rizomélica ( ) Acromélica ( ) Mesomélica

( ) Dedos em tridente

( ) Focomelia

( ) Amelia

( ) Restrição articular

( ) Fraturas _____

( ) Adactalia ( ) Hipofalangia ( ) Afalangia

( ) Mãos em garra

( ) Hipertensão articular radio ulnar

( ) Luxação

( ) Sinostose

( ) Polegar caroneiro

( ) Polegar espatulado

( ) Polegar bífido

( ) Sobreposição de dedos

( ) Anéis de constrição

Exame de membros inferiores

( ) ndn ( ) Hemihipertrofia ( ) D ( ) E

( ) Hemiadrofia ( ) D ( ) E

( ) Coxa ( ) Valga ( ) Vara

( ) Pés grandes ( ) Pés pequenos

( ) Halus ( ) Bífido ( ) Alargado ( ) Distância aumentada entre hálux e 2º dedo

( ) Sobreposição de dedos ( ) Polidactia pré-axial D
( ) Polidactia pré-axial E ( ) Polidactia pós-axial D
( ) Polidactia pós-axial E ( ) Polidactia pré-axial D
( ) Polidactia pré-axial E

( ) Braquidactilia ( ) Pés em “mata borrão”

( ) Aracnodactilia ( ) Geno valgo

( ) Clinodactilia ( ) Geno varo

( ) Sindactilia ( ) Total ( ) Parcial

( ) Ausência de patela

( ) Anéis de constrição ( ) Luxação

( ) Metatarso curto ( ) Restrição articular

( ) Pé torto congênito ( ) D ( ) E ( ) Hiperextensão articular

( ) Pé plano ( ) Luxação de quadril

( ) Pregas verticais nas pontas dos pés

( ) Calcâneo proeminente

( ) Apodia ( ) Focomelia

( ) Amelia ( ) Adactilia

( ) Afalangia ( ) Oligofalangia

Musculatura

( ) Normotrófica

( ) Hipotrófica

( ) Hipertrófica

( ) Hipotônica

( ) Hipertônica

Neurológico

Marcha: ( ) Normal ( ) Alterada
Descrever_____

Atitude: ( ) Normal ( ) Alterada
Descrever_____

Força muscular: ( ) Normal ( ) Paresias ( ) Plegias

Tônus muscular: ( ) Simétrico ( ) Assimétrico

Equilibrio: ( ) Normal ( ) Alterada
Descrever_____

Coordenação motora: ( ) Normal ( ) Alterada
Descrever_____

Movimentos involuntários: ( ) Ausente ( ) Presente
Descrever_____

Tremores: ( ) Ausente ( ) Presente
Descrever_____

Reflexos: ( ) Ausente ( ) Normais ( ) Exacerbados
( ) Diminuídos

Nervos cranianos: ( ) Normais ( ) Alterados
Descrever_____

Linguagem: ( ) Normal ( ) Alterada
Descrever_____

Visão: ( ) Normal ( ) Alterada
Descrever_____

Sensibilidade superficial: ( ) Normal ( ) Alterada
Descrever_____

Teste neurológico rápido

- Campos visíveis
- Acuidade visual
- Movimentos oculares
- Reação pupilar à luz
- Levantar os ombros
- Protrusão da língua
- Manter os braços estendidos e supinados
- Teste do dedo- nariz
- Marcha dedo- calcâneo
- Reflexo plantar

Exames

Cariótipo: ( ) Não ( ) Normal ( ) Alterado

Raio x: ( ) Não ( ) Normal ( ) Alterado

Ultrassom de abdomem: ( ) Não ( ) Normal ( ) Alterado

Tomografia de crânio: ( ) Não ( ) Normal ( ) Alterado

Ressônancia nuclear magnética do crânio:
( ) Não ( ) Normal ( ) Alterado

CGH Array (Comparative Genome Hybridization):
( ) Não ( ) Normal ( ) Alterado

Exoma completo ( ) Não ( ) Normal ( ) Alterado

Exames para erros inatos do metabolismo

( ) Não ( ) Normal ( ) Alterado

Em caso de alteração descrever:

Genealogia d

e gerações

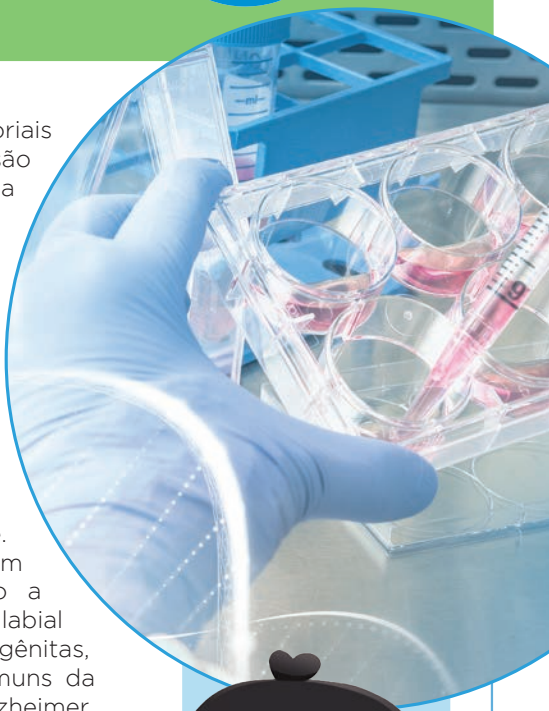
Diagnóstico

Chegando a grupos diagnósticos

As doenças raras podem apresentar alterações diferentes em cromossomos inteiros (cromossômica), em um gene (monogênica) ou em diversos genes (poligênica, também chamada de multifatorial ou complexa). Essa divisão, muitas vezes, é mais didática e mistura-se na prática clínica à medida que a descoberta das bases moleculares das doenças avança.

Nos **distúrbios cromossômicos**, o defeito não se deve a um único erro na sequência genética, mas a um excesso ou a uma deficiência de genes localizados em cromossomos inteiros ou em seus segmentos. Os distúrbios cromossômicos são comuns, afetando cerca de 7 a cada 1.000 nascidos vivos, sendo responsáveis por cerca de metade de todos os abortos espontâneos que ocorrem no primeiro trimestre de gravidez.

Os **distúrbios monogênicos** são causados por mutações patogênicas em genes individuais. A mutação pode estar presente em ambos os cromossomos de um par (um de origem paterna e outro de origem materna) ou em apenas um cromossomo do par (combinado com uma cópia normal do gene na outra cópia cromossômica). Distúrbios monogênicos frequentemente causam doenças que seguem um dos padrões de herança clássicos em famílias (autossômico recessivo, autossômico dominante ou ligado ao X). Em alguns casos, a mutação ocorre no genoma mitocondrial, e não no nuclear. De qualquer maneira, a causa é um erro crítico na informação genética transportada por um único gene. Distúrbios monogênicos, tais como a fibrose cística, a anemia falciforme e a síndrome de Marfan, geralmente apresentam padrões de hereditariedade evidentes e característicos. A maioria desses transtornos é rara, com uma frequência que pode ser de até 1 em 500 a 1.000 indivíduos, mas, em geral, muito menos. Ainda que sejam individualmente raros, os distúrbios monogênicos como um todo são responsáveis por uma proporção significativa de doenças e mortes. No geral, a incidência de distúrbios monogênicos graves na população pediátrica foi estimada como sendo de aproximadamente 1 a cada 300 nascidos vivos. Ao longo de uma vida inteira, a prevalência de distúrbios monogênicos é de 1 em 50.



As **doenças poligênicas** (multifatoriais com herança complexa) são responsáveis pela maioria das doenças em que há um componente genético, conforme demonstrado por um maior risco de uma doença em gêmeos idênticos ou parentes próximos de indivíduos afetados em comparação com a população em geral e ainda quando a história familiar não se enquadra nos padrões de herança característicos observados nos transtornos de um único gene. As doenças multifatoriais incluem malformações congênitas, como a doença de Hirschsprung, as fendas labial e palatina e as cardiopatias congênitas, assim como muitas doenças comuns da vida adulta, como a doença de Alzheimer, o diabetes e a doença arterial coronariana. Em muitas dessas condições, não parece haver um erro único na informação genética. Em vez disso, a doença resulta do impacto combinado de formas variantes em muitos genes diferentes, de modo que cada variante pode causar, proteger ou predispor um defeito grave, frequentemente em conjunto com fatores ambientais ou desencadeado por eles. As estimativas do impacto de doenças multifatoriais variam de 5% na população pediátrica a mais de 60% na população em geral.

Exames

Conheça os principais exames específicos que um paciente com doença rara pode necessitar realizar:

- **Cariótipo Banda G:** exame com a "fotografia" dos cromossomos que contêm o DNA humano, que é composto, no ser humano, por 46 cromossomos.
- **CGH Array *(Comparative Genome Hybridization)*:** tipo de "varredura" genômica para identificar eventuais alterações submicroscópicas não equilibradas que a resolução do cariótipo não consegue alcançar.
- **Exoma completo:** analisa as regiões codificadoras (éxons) do genoma humano com o objetivo de identificar variantes que possam contribuir para o diagnóstico preciso de doenças genéticas raras, incluindo o câncer.

Outros exames com indicações mais precisas:

- **MLPA (*Multiplex Ligation Dependent – Probe Amplification*);**
- **FISH (*Fluorescent in situ hybridization*).**

Informações sobre o paciente - meninas

Gráficos de peso e altura - meninas

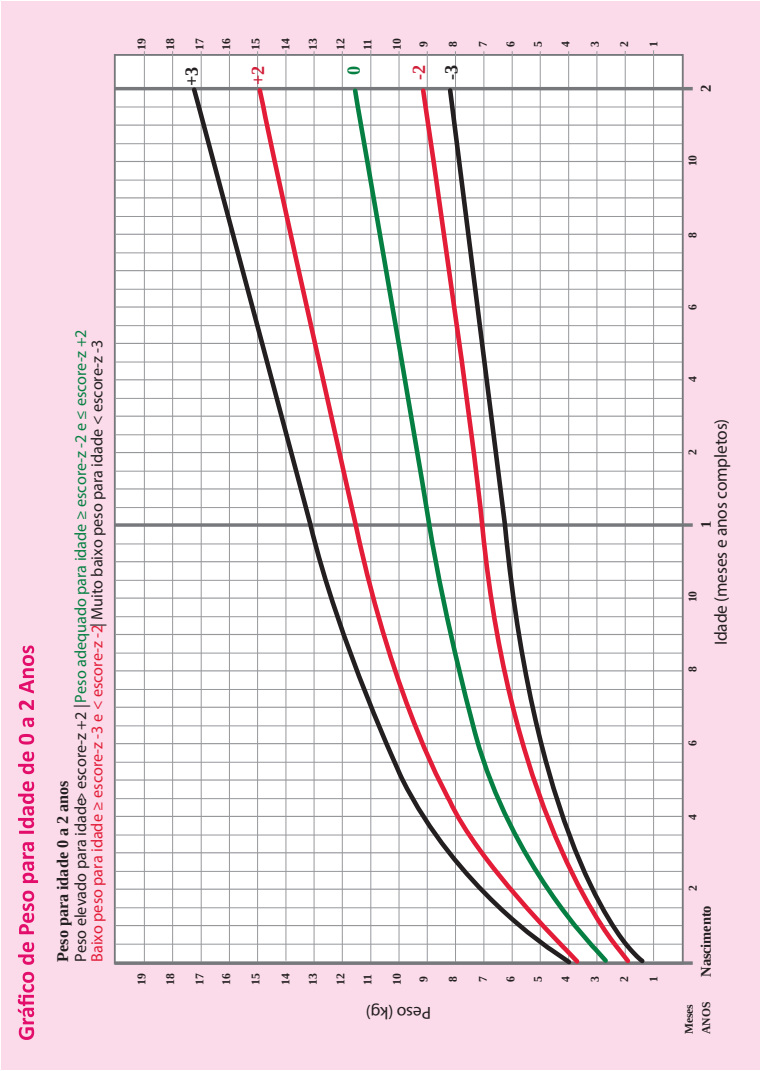


Gráfico de Comprimento para Idade de 0 a 2 Anos

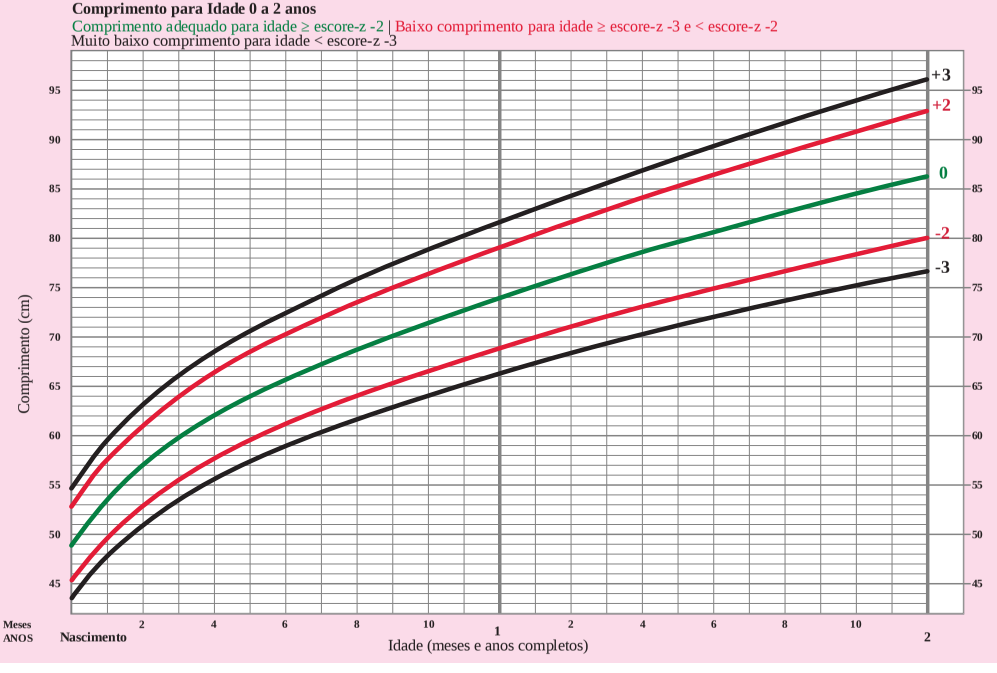


Gráfico de Peso para Idade de 2 a 5 Anos

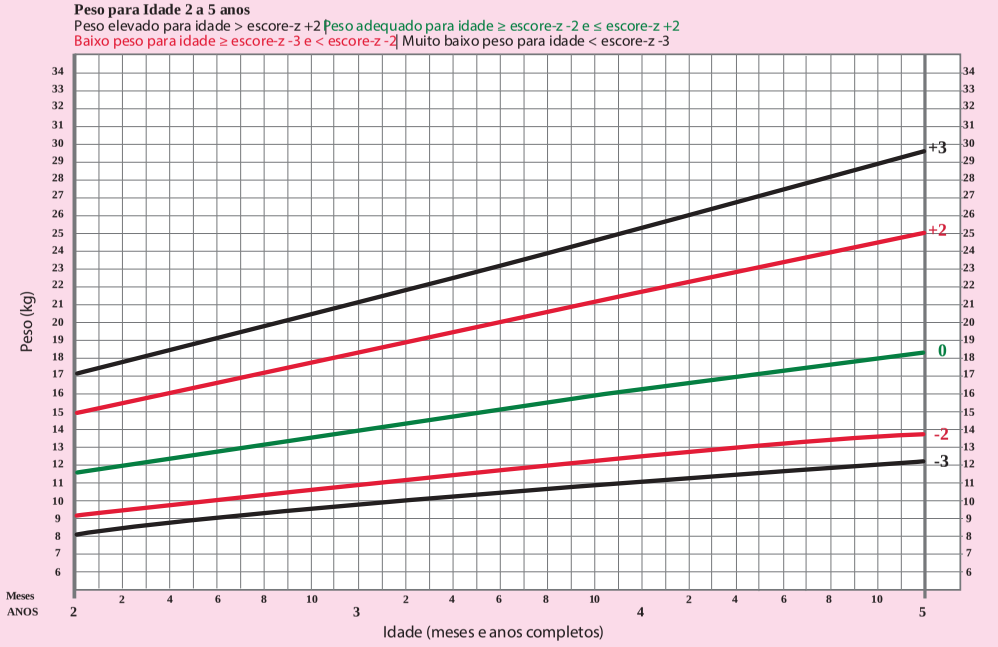
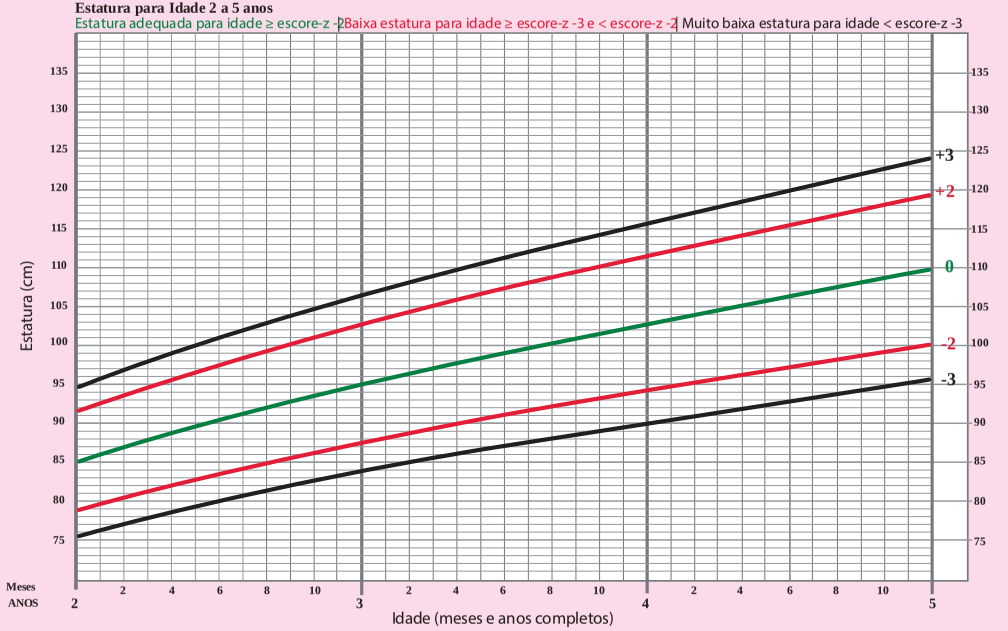


Gráfico de Estatura para Idade de 2 a 5 Anos



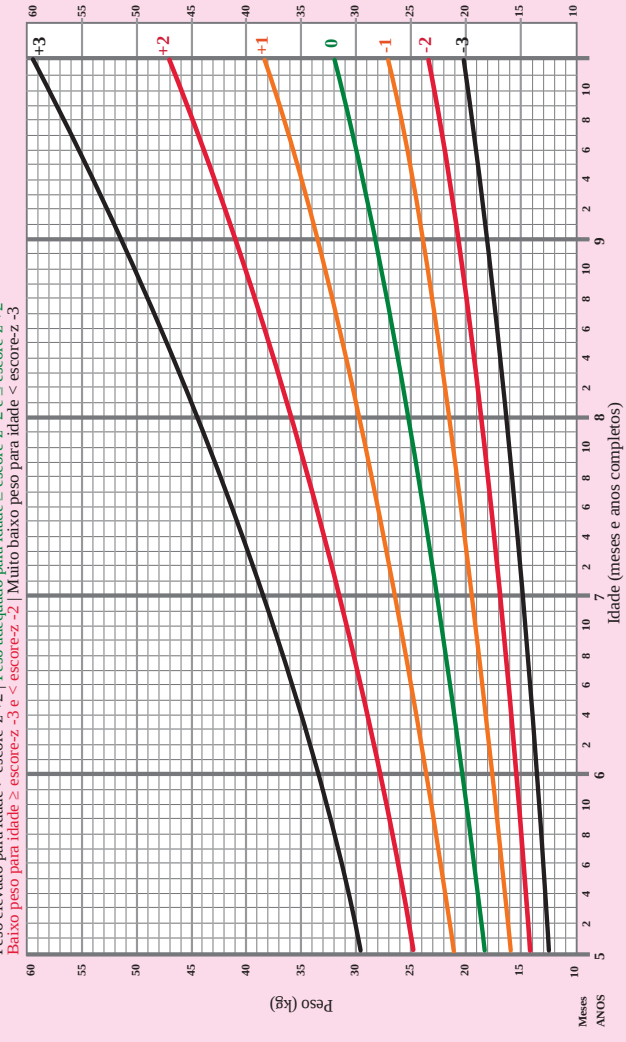
Meninas

Gráfico de Peso para Idade de 5 a 10 Anos

Peso para Idade 5 a 10 anos

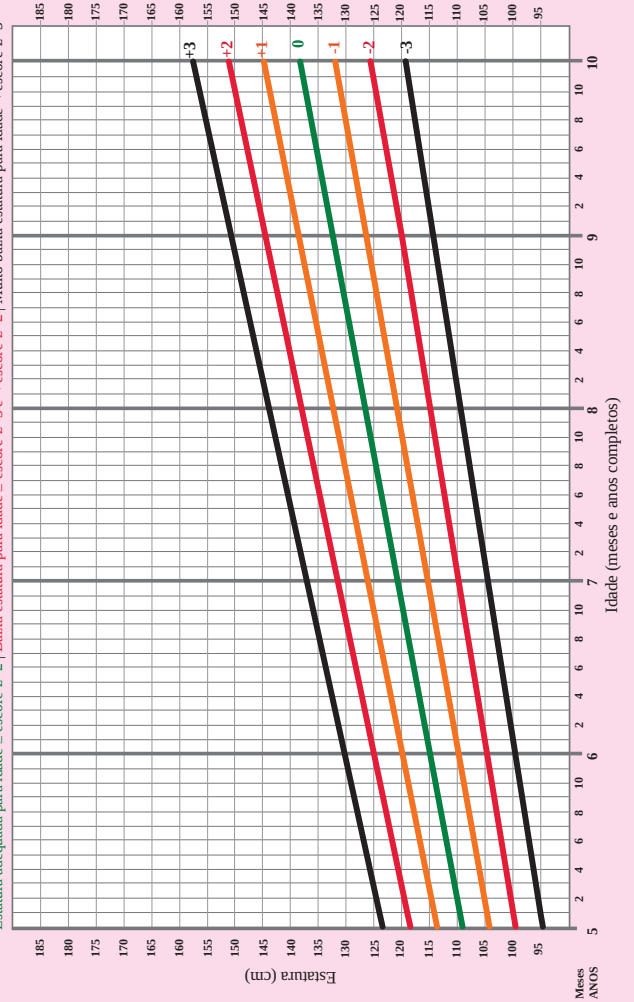
Peso elevado para idade > escore-z +2 | Peso adequado para idade ≥ escore-z -2 e ≤ escore-z +2

Baixo peso para idade ≥ escore-z -3 e < escore-z -2 | Muito baixo peso para idade < escore-z -3



Meninas

Gráfico de Estatura para Idade de 5 a 10 Anos



Informações sobre o paciente - meninos

Gráficos de peso e altura - meninos

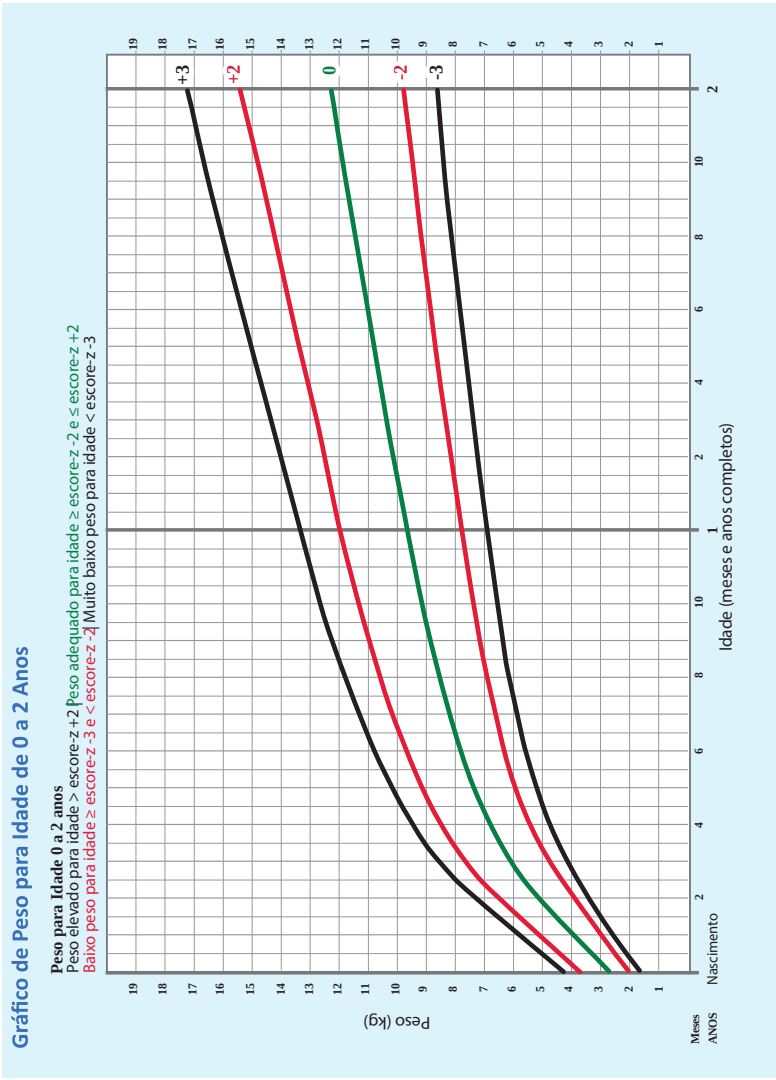
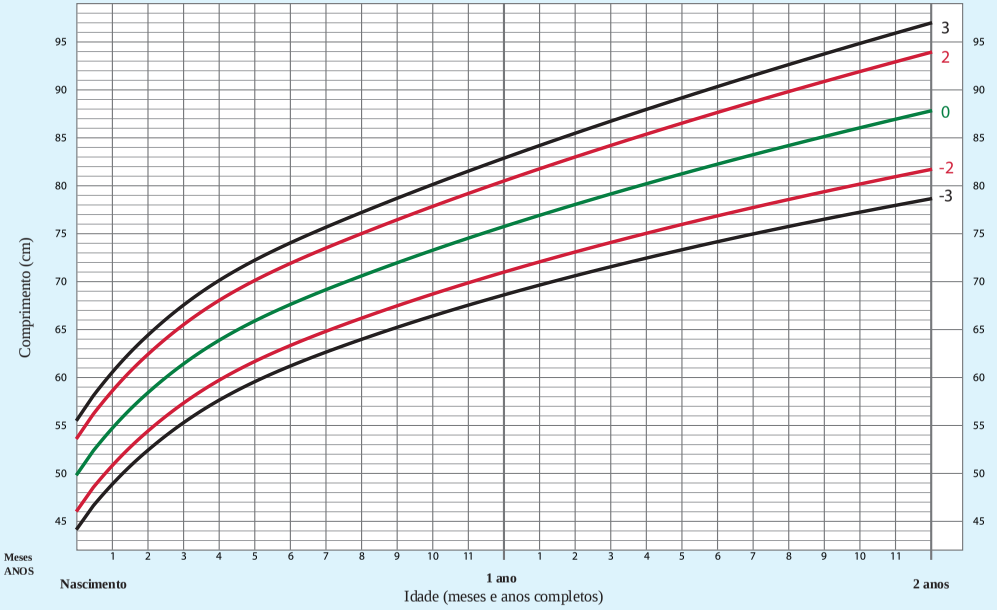


Gráfico de Comprimento para Idade de 0 a 2 Anos

Comprimento para Idade 0 a 2 anos

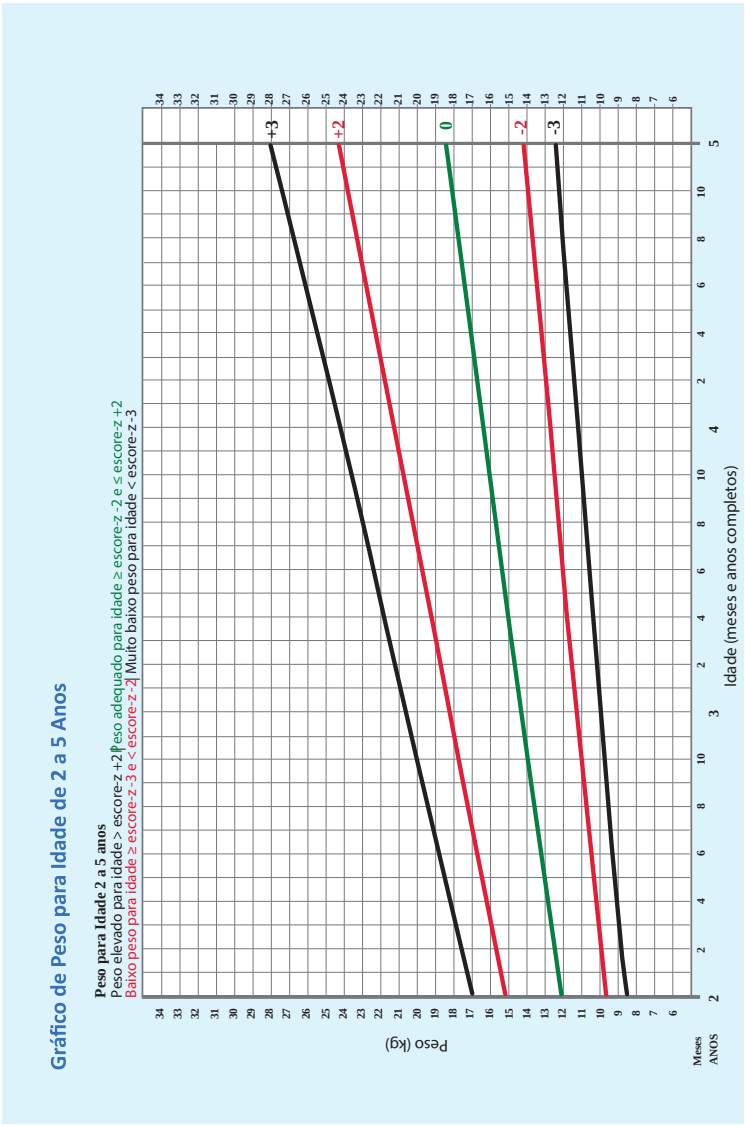
Comprimento adequado para idade ≥ escore-z -2 | Baixo comprimento para idade ≥ escore-z -3 e < escore-z -2

Muito baixo comprimento para idade < escore-z -3



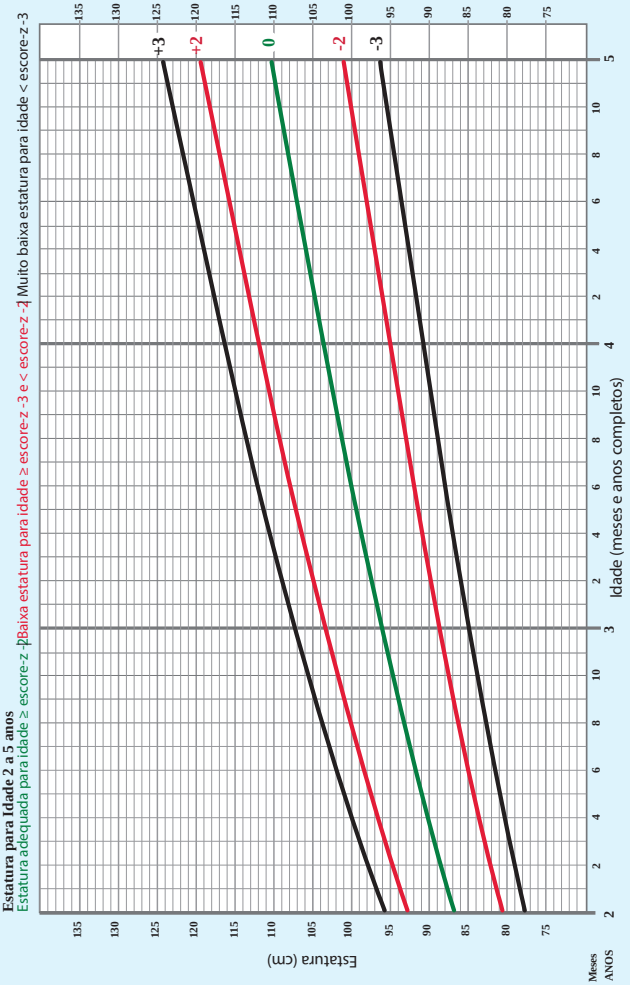
Meninos

Gráfico de Peso para Idade de 2 a 5 Anos



Meninos

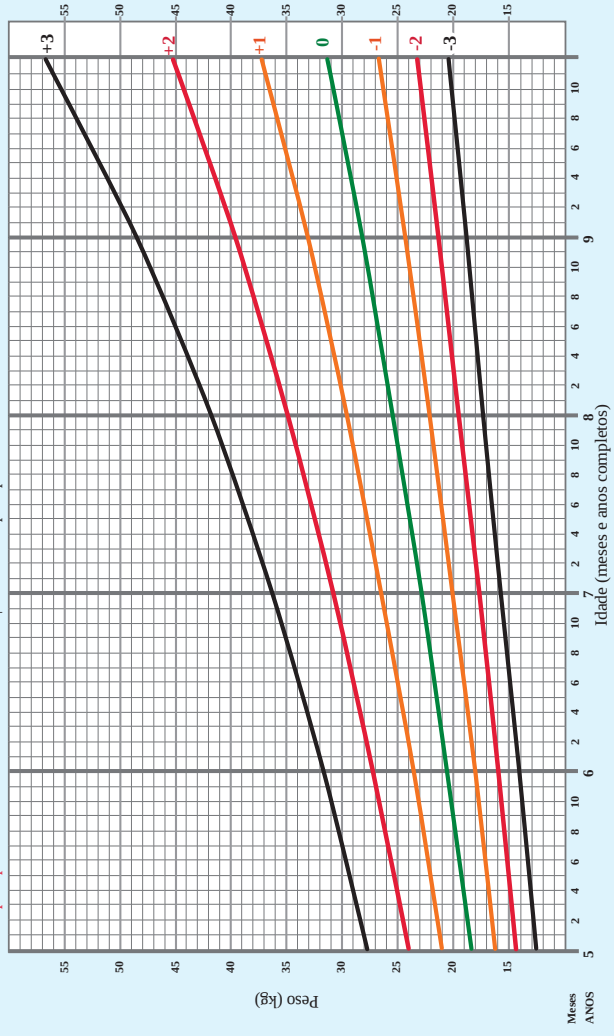
Gráfico de Estatura para Idade de 2 a 5 Anos



Meninos

Gráfico de Peso para Idade de 5 a 10 Anos

Peso para Idade 5 a 10 anos
Peso elevado para idade > escore-z +2 | Peso adequado para idade ≥ escore-z -2 e ≤ escore-z +2
Baixo peso para idade ≥ escore-z -3 e < escore-z -2 | Muito baixo peso para idade < escore-z -3

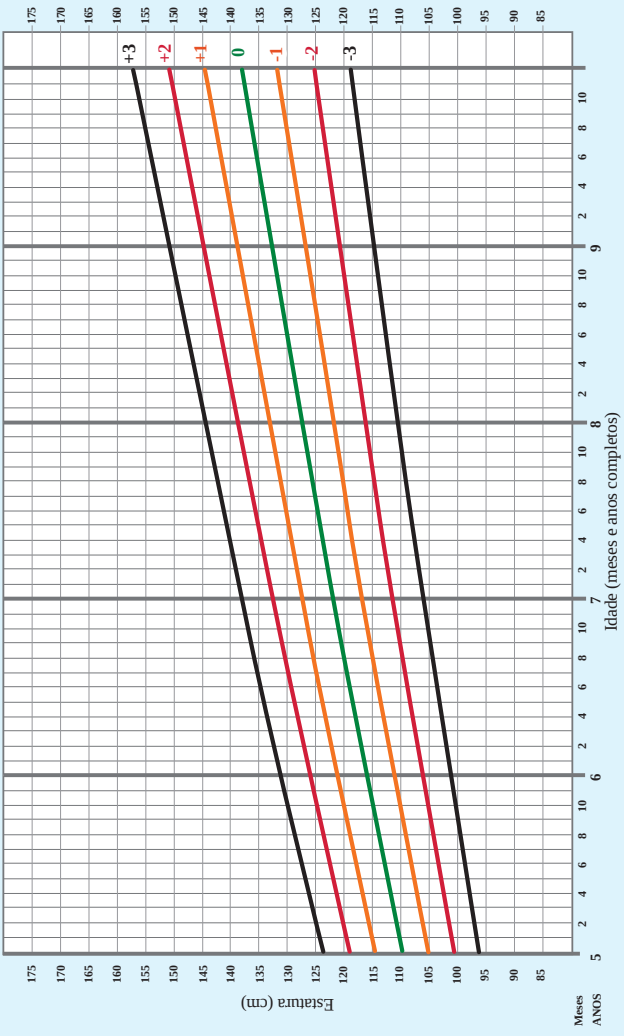


Meninos

Gráfico de Estatura para Idade de 5 a 10 Anos

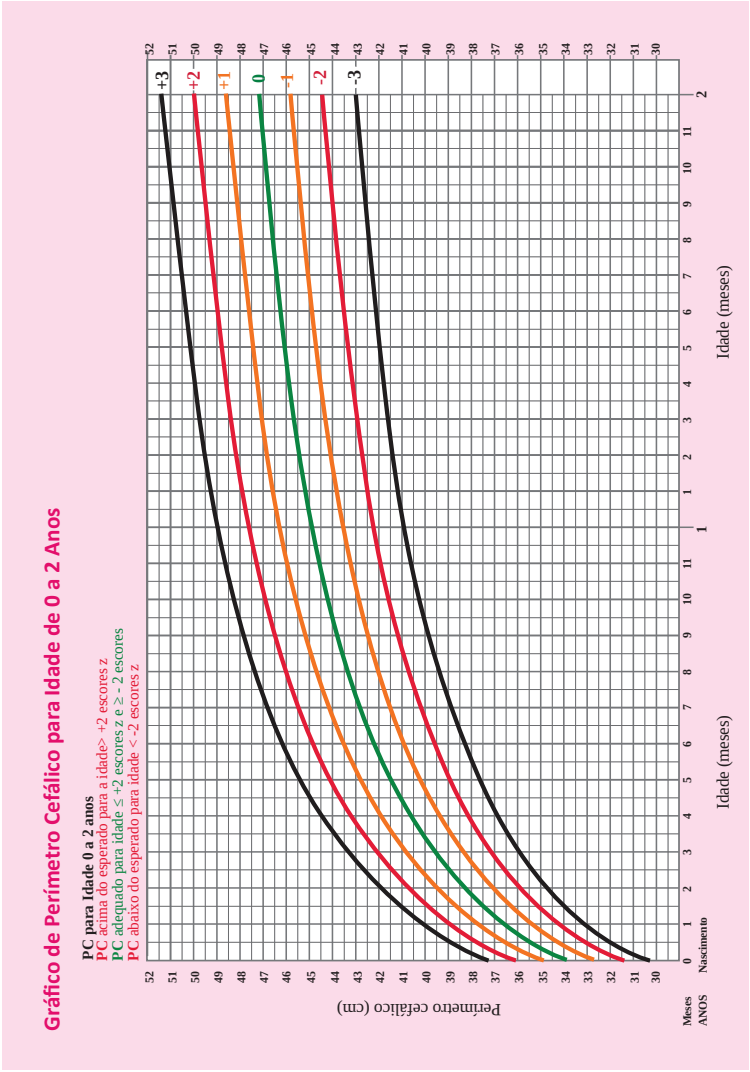
Estatura para Idade 5 a 10 anos

Estatura adequada para idade ≥ escore-z -2 | Baixa estatura para idade ≥ escore-z -3 e < escore-z -2 | Muito baixa estatura para idade < escore-z -3



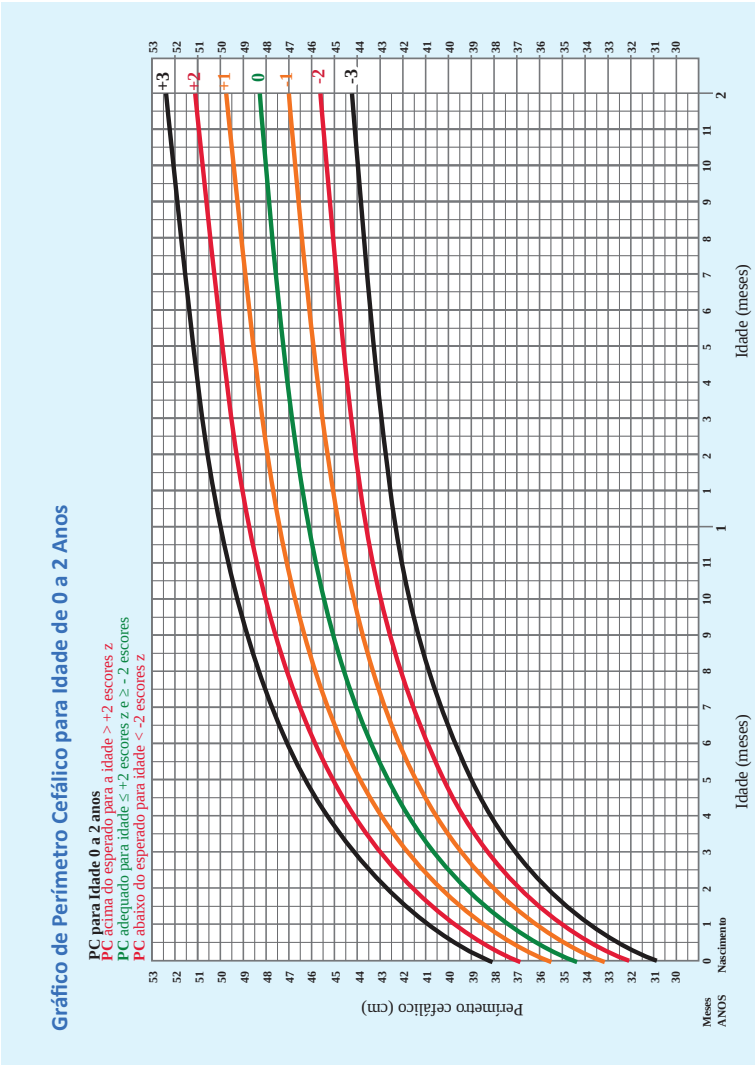
Meninas

Gráfico de perímetro cefálico - meninas



Meninos

Gráfico de perímetro cefálico - meninos



Anotações

Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Exames

Preenchimento por médico especialista em Genética Médica.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

- **Exames de sangue**

Exames

Preenchimento por médico especialista em Genética Médica.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

• Exames para erros inatos do metabolismo

Exames

Preenchimento por médico especialista em Genética Médica.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

- **Imagens (raios-X, US, RNM, tomografias, etc.)**

Exames

Preenchimento por médico especialista em Genética Médica.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

• Avaliação oftalmológica

Exames

Preenchimento por médico especialista em Genética Médica.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

- **CGH Array**

Exames

Preenchimento por médico especialista em Genética Médica.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

- **Exoma**

Exames

Preenchimento por médico especialista em Genética Médica.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Outros exames

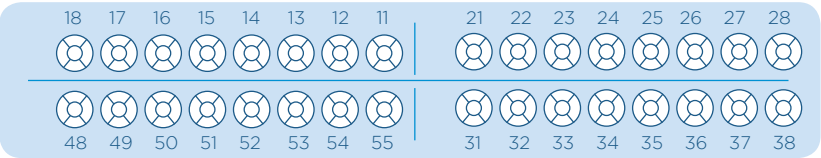
Vacinas

(ver na Caderneta da Criança e no Cartão de Vacinas do Adulto)

Tratamentos

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Consulta odontológica



LEGENDA

*	- Mancha branca ativa	Ca	- Lesão cavitada ativa	PF	- Prótese fixa
O	- Mancha branca inativa	Ci	- Lesão cavitada inativa	RE	- Restauração estética
A	- Ausente	E	- Extraído	SP	- Selamento provisório
Ae	- Abrasão/erosão	H	- Hígido	T	- Traumatismo
Am	- Amálgama	M	- Restauração metálica	X	- Extração indicada

Presença de gengivite/periodontite ○ NÃO ○ SIM Data ____/____/____

Plano de tratamento (por consulta):

Tratamento realizado (para o cirurgião dentista)

Data	Dente	Procedimentos realizados	Ass. CD
____/____/____			
____/____/____			
____/____/____			
____/____/____			
____/____/____			
____/____/____			
____/____/____			

Necessidade de encaminhamento para referência (para o cirurgião dentista)

Especialidade	Tratamento necessário	Encaminhamento	Retorno	Plano cuidado
		____/____/____	____/____/____	
		____/____/____	____/____/____	
		____/____/____	____/____/____	
		____/____/____	____/____/____	

Consulta odontológica

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Consulta nutricional

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Consulta nutricional

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Neurologista

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Neurologista

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Pediatra

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Pediatra

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Clínico geral

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Clínico geral

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Ortopedista

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Ortopedista

**Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.**

Obstetra

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Obstetra

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Psicólogo

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Psicólogo

**Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.**

Fonoaudiólogo

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Fonoaudiólogo

**Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.**

Dentista

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Dentista

**Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.**

Fisioterapeuta

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

Fisioterapeuta

**Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.**

Terapeuta ocupacional

**Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.**

Terapeuta ocupacional

Resumo dos tratamentos realizados ou em realização.
Inserir dados que considere relevante para o cuidado.
Não inserir informações consideradas confidenciais.

O que é doença rara?

As doenças raras são caracterizadas por diversos sinais e sintomas, os quais variam não somente de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa.

No Brasil, seguimos atualmente a definição de doença rara de acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS): "Doença que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos". Na União Europeia, por exemplo, estima-se que aproximadamente 24 a 36 milhões de pessoas têm doenças raras. No Brasil, há estimados 13 milhões de pessoas com doenças raras.

O conceito de doenças raras, no nosso país, está sendo revisto.

Sinais e sintomas de alerta nas doenças raras:

Devido à ampla variedade de sinais e sintomas, devemos encaminhar todo e qualquer paciente com uma ou mais das características abaixo para um serviço de triagem em doenças raras:

- **Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor**
ADNPM (exemplos: não sustentar a cabeça, não sentar sem apoio nem andar nas idades compatíveis com os marcos do desenvolvimento).
- **Hipotonia**
Exemplo: bebê muito molinho, que ainda não sustenta o pescoço após os 3 meses de idade.
- **Coma**
Ou estado geral muito debilitado sem causa e não responsividade a tratamentos.

Sinais e sintomas

- **Icterícia**

Coloração amarelada permanente na pele, olhos e ou mucosas não responsivos a banhos de sol e luz.

- **Acidose/alcalose metabólica**
- **Displasia óssea**

Displasia é o nome dado para o desenvolvimento celular fora do normal, que pode gerar a má-formação de um tecido ou órgão de qualquer parte do corpo humano. Existem diversos tipos de displasias, que mudam de acordo com a região afetada do corpo. As displasias ósseas são anomalias no desenvolvimento de algum órgão que podem causar deformidades em um ou mais ossos do corpo. São diversos os tipos de displasias que podem afetar os ossos nos mais variados lugares.

- **Convulsões**

Distúrbios que se caracterizam pela contratura muscular involuntária de todo o corpo ou de parte dele provocada por aumento excessivo da atividade elétrica em determinadas áreas cerebrais, na ausência de febre. Aqui, devemos ressaltar que nem toda convulsão apresenta-se de forma clássica, podendo haver crises que se manifestam de forma sutil, por meio do piscar de olhos, do balançar rítmico da cabeça, de tremores involuntários, entre outros exemplos.

- **Hipoglicemia**

Taxas de glicose no sangue abaixo do padrão.

- **Cardiopatias**

Abrangem todas as doenças que podem acometer o coração, algumas sendo denominadas ou fazendo parte de doenças raras (exemplo: cardiopatias principalmente do tipo conotruncal na S. de DiGeorge).

- **Hepatoesplenomegalia**

Aumento de alguns órgãos, como fígado e baço – em doenças raras, pode ser resultado de acúmulo de substâncias nas células.

- **Regressão neurológica**

Assim chamada quando a criança atinge os marcos do desenvolvimento e os perde com o tempo em vez de mantê-los (exemplo: uma criança que andou e parou de andar).

- **Dismorfia**

Alteração na forma de um órgão ou membro, formação deficiente ou alteração da forma de um órgão ou aparelho.

- **Acidente Vascular Cerebral** (AVC)

Sem causas justificadas.

- **Vômitos sem causa aparente**
- **Baixa estatura sem causas relatadas**
- **Deficiência intelectual, limitações nas habilidades cognitivas gerais**

Exemplo: S. do X Frágil pode causar perdas nas habilidades intelectuais gerais).

- **Falência Ovariana Precoce (FOP) em mulheres**
- **Trombose venosa**
- **Alterações visuais precoces**

Exemplo: catarata ou alto grau de miopia na infância).

- **Desequilíbrios de marcha**
- **Contraturas em articulações**
- **Apneia**

Distúrbio do sono que afeta a respiração de uma pessoa, fazendo com que ela pare de respirar uma ou mais vezes ao longo de uma única noite de sono).

- **Taquipneia**

Respiração acelerada causada por uma grande diversidade de condições de saúde, inclusive doenças raras).

- **Recusa alimentar**

Esses são sinais de alerta comuns nas doenças raras e serão sempre revistos e ampliados nas edições deste manual.

Anexos

Conheça as Diretrizes para o Cuidado com as Pessoas com Doenças Raras na Rede de Atenção à Saúde.

Diretrizes_Atencao-DoencasRaras.pdf (conitec.gov.br)

Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT)

Os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDTs) incluem as tecnologias mais apropriadas para o diagnóstico e o tratamento de uma determinada doença ou condição.

As tecnologias indicadas não são apenas recomendadas, mas efetivamente disponibilizadas e integralmente cobertas pelo SUS para todos os que delas necessitem.

Os protocolos trazem informações detalhadas sobre como se proceder no diagnóstico, no tratamento, no controle e no acompanhamento dos pacientes. São bases técnico-científicas consolidadas e internacionalmente adotadas. Trazem informações que vão da caracterização da doença e dos critérios de inclusão ou exclusão de pacientes no respectivo protocolo, passando pelo tratamento indicado (inclusive os medicamentos a serem prescritos e suas formas de administração e tempo de uso), até os benefícios esperados e o acompanhamento dos doentes.

Protocolos e diretrizes (conitec.gov.br)

Estamos entregando a você,
paciente com doença rara, esta caderneta
idealizada com todo o carinho.
Este material será permanentemente
renovado e editado.
Sua voz e participação para constante
melhora deste material serão fundamentais.

Conte-nos o que pensa sobre esta publicação.

Responda a pesquisa disponível
por meio do QR Code abaixo:

Saiba mais em
gov.br/saude

DISQUE SAÚDE 136

Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde
bvsms.saude.gov.br

SUS | MINISTÉRIO DA SAÚDE

PÁTRIA AMADA BRASIL
GOVERNO FEDERAL