

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



Código PCFB: _____ Número CNS: _____

A Informações gerais referentes ao paciente

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

B Contato com o paciente/família

9. Endereço completo: _____

10. Cidade: _____
11. CEP: _____
12. Telefone Residencial: _____
13. Telefone Celular: _____
14. Telefone Comercial: _____
15. E-mail: _____

C Interrupção do seguimento clínico

16. Interrupção do seguimento clínico

Sim Não

17. Motivo:

Alta Não comparecimento

Óbito – Data e motivo: _____

Outro – Descreva: _____

D Antecedentes Pessoais Relevantes - Evolução Clínica

Informações sobre desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM):

Marcos esperados de DNPM:

- Sorriso - 2 meses
- Firmar a cabeça - 3-4 meses
- Sentar com apoio - 4-5 meses
- Sentar sem apoio - 6-8 meses
- Falar palavras - 8-14 meses
- Andar sem auxílio - 10-14 meses
- Falar frases - 10-24 meses
- Controle dos esfíncteres anal e vesical - a partir de 18 meses

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



18. Marcos do desenvolvimento:

Tipo de marco	Status do marco	Idade que atingiu (em meses)
Sorriu		
Sustentou a cabeça		
Sentou com apoio		
Sentou sem apoio		
Engatinhou		
Ficou de pé com apoio		
Andou sem apoio		
Falou palavras		
Falou frases		
Controlou esfíncter anal – período diurno		
Controlou esfíncter anal – período noturno		
Controlou esfíncter vesical – período diurno		
Controlou esfíncter vesical – período noturno		

19. Desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM):

Normal	Atraso motor e de comportamento
Atraso apenas na linguagem	Atraso de linguagem e comportamento
Atraso apenas motor	Atraso motor, linguagem e comportamento
Atraso apenas de comportamento	Não se aplica
Atraso motor e de linguagem	Sem informação

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

Sim	Não se aplica
Não	Sem informação

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

Sim	Sem avaliação formal	Sem informação
Não	Não se aplica	

Impressão do examinador sobre a função intelectual:

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

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

23. Realização de terapias de apoio:

Sim	Não se aplica
Não	Sem informação

24. Tipo(s) de terapia de apoio:

Fonoaudiologia	Fisioterapia
Terapia Ocupacional	
Outra – Descreva:	

Alterações palatais:

25. Apresenta sintomas sugestivos de alteração palatal:

Sim	Não	Sem informação
-----	-----	----------------

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



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

26. Se afirmativo, assinale qual/quais:

Voz anasalada

Disfagia

Refluxo nasal de leite

Outros tipos de alteração de voz – Descreva: _____

Outros – Descreva: _____

27. O paciente possui alguma(s) alteração(ões) sugestiva(s) de alteração palatal que não está(ão) mais presente(s) na consulta atual:

Sim: _____

Não

28. Possui alterações labiais, palatais anatômicas/funcionais:

Sim

Não avaliado

Não

Sem informação

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

29. Se afirmativo, assinale qual/quais:

Fenda labial

Úvula bífida

Insuficiência Velofaríngea

Fenda palatal

Fenda Submucosa

Malformações Cardiovasculares:

30. Possui malformações cardiovasculares:

Sim

Sopro cardíaco a esclarecer

Sem informação

Não

Não avaliado

31. Realizou Ecocardiograma e/ou Cateterismo:

Sim

Aguarda resultado

Não

Sem informação

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

32. Apresenta Tetralogia de Fallot:

Tetralogia de Fallot com estenose pulmonar

Tetralogia de Fallot não especificada

Tetralogia de Fallot com atresia pulmonar

Sem Tetralogia de Fallot

Tetralogia de Fallot clássica

33. Apresenta outras malformações cardiovasculares:

Interrupção de arco aórtico – Especificar tipo: _____

Coarctação aórtica

Estenose periférica de artéria pulmonar

Defeito de septo interventricular com atresia pulmonar

Transposição de grandes vasos

Truncus arteriosus

Dupla via de saída de ventrículo direito

Defeito de septo interatrial (CIA)

Persistência do canal arterial (PCA)

Defeito de septo interventricular (CIV)

Arco Aórtico a direita

Estenose de valva pulmonar

Arco Aórtico Cervical

Artérias colaterais aorto-pulmonares mais calibrosas (mediante cateterismo)

Anel vascular

Outros – Descreva:

34. O paciente possui alguma(s) alteração(ões) cardíológica(s) que não está(ão) mais presente(s) na consulta atual:

Sim: _____

Não

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



Alterações Comportamentais, Psiquiátricas e Neurológicas:

35. Alterações comportamentais, psiquiátricas e neurológicas:

Sim	Não investigado	Sem informação
Não	Não se aplica	

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

36. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações comportamentais, psiquiátricas e neurológicas:

Transtorno afetivo bipolar (TAB)	Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH)
Transtorno obsessivo compulsivo (TOC)	Autismo
Depressão	Transtorno opositor

Esquizofrenia – Idade de início dos sintomas: _____ anos

Anomalias estruturais de Sistema Nervoso Central - Descreva:

Outros – Descreva:

37. Convulsões:

Não	Sem informação
Sim – Descreva:	

38. O paciente possui alguma(s) alteração(ões) comportamental, psiquiátrica e/ou neurológica que não está mais presente(s) na consulta atual

Sim: _____	Não
------------	-----

Alterações Imunológicas e hematológicas:

39. Apresenta sintomas sugestivos de alterações imunológicas ou hematológicas:

Sim	Não avaliado
Não	Sem informação

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

40. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações imunológicas ou hematológicas:

Infecção de vias aéreas superiores (IVAS)	Petéquias/Equimoses espontâneas
Otitis de repetição	Sangramentos espontâneos
Pneumonias de repetição	
Outros – Descreva:	

41. O paciente possui alguma(s) alteração(ões) imunológica(s) e/ou hematológica(s) que não está(ão) mais presente(s) na consulta atual:

Sim: _____	Não
------------	-----

42. Foi realizada avaliação laboratorial:

Sim	Aguarda resultado
Não	Sem informação

43. Apresenta alterações confirmadas por exames:

Sim	Não	Sem informação
-----	-----	----------------

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

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



44. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações confirmadas por exames:

Alteração na contagem/função de células T	Anemia hemolítica
Alteração na contagem/função de células B	Aplasia medular
Aplasia/Hipoplasia tímica	Deficiência de IgA
Doença auto-imune – Qual:	

Leucopenia	Neutropenia
Linfopenia	Plaquetopenia
Outros – Descreva:	

45. O paciente possui alguma(s) alteração(ões) confirmada(s) por exames que não está(ão) mais presente(s) na consulta atual:

Sim: _____ Não

Alterações Endocrinológicas:

46. Alterações endocrinológicas:

Sim	Não avaliado
Não	Sem informação

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

47. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações endocrinológicas:

Hipocalcemia após período neonatal	Hiperparatireoidismo
Hipotireoidismo	Hipoparatiroidismo
Hipertireoidismo	Diabetes mellitus
Outras – Descreva:	

48. O paciente possui alguma alteração endocrinológica que não está mais presente na consulta atual:

Sim: _____ Não

Alterações Auditivas:

49. Deficiência auditiva:

Sim	Não avaliado
Não	Sem informação

Se afirmativo, assinale o tipo, lateralidade e grau:

50. Descrição da deficiência auditiva

Tipo (neurossensorial, condutiva, mista)	Lateralidade (bilateral, esquerda, direita)	Grau (leve, moderada, profunda)

51. O paciente possui alguma alteração auditiva que não está mais presente na consulta atual:

Sim: _____ Não

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



Alterações Oftalmológicas:

52. Alterações oftalmológicas:

Sim

Não avaliado

Não

Sem informação

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

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

Estrabismo

Vício de refração

Embriotoxon posterior

Catarata – Descreva: _____

Coloboma ocular – Descreva: _____

Retinopatia – Descreva: _____

Outros – Descreva:

54. O paciente possui alguma(s) alteração(ões) oftalmológica(s) que não está(ão) mais presente(s) na consulta atual:

Sim: _____

Não

Trato Genitourinário (TGU):

55. Alterações de TGU:

Sim

Não avaliado

Não

Sem informação

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

56. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações de TGU:

Criptorquidia – Descreva:

Refluxo vesicoureteral – Descreva:

Alterações/Malformação renal – Descreva:

Alterações/Malformação ureteral – Descreva:

Outros – Descreva:

57. O paciente possui alguma alteração do TGU que não está mais presente na consulta atual:

Sim: _____

Não

Trato gastrointestinal (TGI):

58. Alterações de TGI:

Sim

Não avaliado

Não

Sem informação

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

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



59. Se afirmativo, assinale qual/quais alterações de TGI:

Refluxo gastroesofágico
 Fístula traqueoesofágica
 Malformação intestinal – Descreva:

Diarreia crônica
 Constipação crônica

Malformação do ânus – Descreva:

Outros – Descreva:

60. O paciente possui alguma(s) alteração(ões) do TGI que não está(ão) mais presente(s) na consulta atual:

Sim: _____ Não

E Antecedente familiares

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

62. Se há pelo menos uma gravidez, por favor, preencha o quadro abaixo:

Ordem de nascimento ou nº do indivíduo no heredograma	Status (nativo, natimorto, aborto)	Gemelaridade (S, N)	Sexo (M, F, não definido)	Nome	Presença de Fenda Orofacial (S, N)	Caso registrado no PCFB (S, N)	Presença de outros defeitos graves (S, N)

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

Sim Não Sem informação

64. Outras alterações de palato em outros parentes (exceto Fenda):

Sim Não Sem informação

65. Se há casos de fendas orofaciais em qualquer parente (inclusive irmãos) do paciente, por favor, preencha o quadro abaixo:

Nº do indivíduo no heredograma	Parentesco	Sexo do Parente (M, F)	Nome	Tipo de fenda (utilize CID10)	Defeitos congênitos (S, N)	Paciente examinado por você? (S, N)	Registrado no PCFB (S, N)

66. Cardiopatia Congênita em outros parentes:

Não Sem informação

Sim – Descreva:

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



67. Imunodeficiência em outros parentes:

Não

Sem informação

Sim – Descreva:

68. Esquizofrenia em outros parentes:

Não

Sem informação

Sim – Descreva:

69. Quadro sugestivo de déficit intelectual em outros parentes:

Não

Sem informação

Sim – Descreva:

70. Outros achados em parentes:

Não

Sem informação

Sim – Descreva:

F Exames complementares

71. Fotografias:

Sim

Não

72. Preencha o quadro com os exames complementares do paciente:

Exame Complementar	Obs do Exame Complementar	Data da solicitação exame	Resultado do Exame Complementar	Data do Resultado

G Exame Físico

Dados Antropométricos Atuais

Para os percentis: encontrar o intervalo adequado com base no valor exato calculado pelo WHO Anthro ou WHO AnthroPlus. Para percentil de PC de crianças MAIORES de 5 anos usar o gráfico Smith:

73. Peso atual: _____ g - Percentil: _____

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

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

76. Assinale todos os sinais presentes na região craniofacial:

Microcefalia

Face alongada

Assimetria facial sem craniosinostose

Hipertelorismo

Fendas palpebrais estreitas

Pálpebras hooded

Nariz bulboso

Nariz tubular

Raiz nasal alta

Ponte nasal proeminente

Ponta nasal bulbosa

Ponta nasal bífida discreta

Ponta nasal bífida significativa

Hipoplasia alar

Boca pequena

Retrognatia

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL
FORMULÁRIO DE CONSULTA SUBSEQUENTE
INVESTIGAÇÃO DE DELEÇÃO 22q11.2



77. Assinale todos os sinais presentes nas outras regiões:

Dedos alongados (mãos)

Dedos alongados (pés)

Outras anomalias esqueléticas – Descreva:

Outras malformações congênicas não descritas anteriormente – Descreva:

H Hipótese Diagnóstica

78. Há outra hipótese diagnóstica para este paciente:

Sim

Não

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

Data da HD	Hipótese Diagnóstica	CID da FOF (quando presente)	Status do Diagnóstico (Suspeito, Em investigação, Concluído)

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

81. Coleta de material para biorrepositório:

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