



GOVERNO DO DISTRITO FEDERAL
SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL
Diretoria de Atenção Secundária e Integração de Serviços
Gerência de Serviços Ambulatoriais

Nota Técnica SEI-GDF n.º 9/2019 - SES/SAIS/COASIS/DASIS/GESAMB

Brasília-DF, 07 de junho de 2019

Critérios de encaminhamento de pacientes para a especialidade de Genética

DO OBJETIVO

1. Este documento tem como objetivo apresentar os principais elementos que serão observados para a regulação clínica da especialidade de Genética na Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal.
2. O encaminhamento deverá ser baseado na divisão da Genética Clínica em eixos e pilares das Doenças Raras, a saber:
 - Pilar 1: Malformações Congênitas ou de Início Tardio
 - Pilar 2: Deficiência intelectual
 - Pilar 3: Erros Inatos do Metabolismo
3. Hospitais de Referência em Doenças Raras da Rede: HMIB (para recém-nascidos a 9 anos de idade) e HAB (todos os recém-nascidos com alteração nos testes de Triagem Neonatal e todos os maiores de nove anos de qualquer dos três pilares).
4. Doenças Genéticas não raras (Síndrome de Down e Fissuras faciais) deverão ser encaminhadas diretamente para os ambulatórios específicos no HRAN.
5. Os motivos mais comuns que justificam o encaminhamento ao especialista que será objeto desta Nota Técnica são:

DOS MOTIVOS DE ENCAMINHAMENTO

1. Malformações congênitas ou de início tardio:

1.1 Genitália Ambígua ou Distúrbio de Diferenciação Sexual (DDS).

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento:

- Sempre que uma genitália oferecer dificuldade ao médico em atribuir o sexo de uma criança;
- Hipospádia peniana, peno-escrotal ou perineal;
- Criptorquidia bilateral;
- Micropênis (<-2,5DP do tamanho para a idade);
- Hipertrofia de clitóris (> 6mm);
- Fusão total ou parcial de grandes lábios;
- Genitália de aparência feminina com gônadas palpáveis, inguinais ou nos grandes lábios.

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Descrição da genitália:

- Tamanho do falo;

- Descrição da abertura uretral (localização), da abertura vaginal (localização, se é visível ou não) ou de seio urogenital (localização, se é visível ou não);
- Se possui gônadas palpáveis e
- Eminências labioescrotais: fusão, pigmentação, enrugamento;

2. Resultado da 17OH progesterona do teste do pezinho.

Observações:

1. No caso de recém-nascidos, cujo diagnóstico ocorre na sala de parto, sugerimos manter o paciente internado até o resultado do teste do pezinho com vigilância do equilíbrio hidroeletrólítico rigoroso. Adiar o registro civil até a definição do sexo (não liberar a DNV).
2. O fluxo de atendimento deve ser da UTI Neonatal, ALCON ou Berçários para o Ambulatório multiprofissional de Referência no HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLIA (HMIB);
3. Estes recém-nascidos devem coletar o TESTE DE TRIAGEM NEONATAL AMPLIADO com 24 a 48 horas de nascidos, no qual está incluído a dosagem de 17- hidroxiprogesterona, indicadora do bloqueio na síntese de Cortisol/Aldosterona/Testosterona ao nível de enzima 21- hidroxilase responsável pela maioria (90%) casos de hiperplasia adrenal congênita
4. Pacientes com DDS em outras faixas etárias identificados no Programa da Saúde da Família, nas Unidade Básicas de Saúde, Policlínicas e Hospitais da Rede Hospitalar devem ser encaminhados na forma de Parecer Técnico.
5. Suspender o Registro de Nascimento, não liberar a DNV, explicando aos pais a razão desta atitude
6. Manter rigoroso controle Hidro-salino deste recém-nascido
7. Entrar em contato com o Ambulatório de Genética do HMIB o mais breve pelos telefones: 34457544 e 34457640

1.2 Outras malformações congênitas:

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento:

- Paciente com presença de um ou mais defeitos congênitos maiores (compromete seriamente o desenvolvimento);
- Paciente com pelo menos três defeitos congênitos menores (efeito estético);
- Paciente com alterações fenotípicas que sugerem síndrome genética
- Paciente com atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM) ou deficiência intelectual e Dismorfias
- Pacientes com baixa estatura e deformidades ósseas.

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Sinais e sintomas (descreva anomalias presentes, atraso nos marcos do desenvolvimento, outros achados clínicos relevantes);
2. Apresenta história familiar de cromossomopatias ou doença genética (sim ou não)? Se sim, descreva a condição e grau de parentesco;
3. História de consanguinidade entre os pais. Se sim, descreva o grau de parentesco.

1.3 Distrofia muscular e Miopatia (Neurometabólicas e Neurodegenerativas)

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento:

- Paciente com fraqueza muscular progressiva;
- Episódios recorrentes de fraqueza muscular;
- Intolerância ao exercício;
- Paciente com dificuldade em executar atividades motoras simples do cotidiano (levantar da cama, pentear os cabelos, subir escadas, etc)
- Irmãos de paciente com diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne/Becker;
- História familiar de distrofia musculares ou miopatia de origem genética.

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Sinais e sintomas (descrever idade do início dos sintomas, evolução do quadro e história de quedas frequentes, dificuldades para subir escadas, alteração de marcha dificuldades para levantar-se do chão);
2. Se crianças, descrever avaliação dos marcos do desenvolvimento e resultado do teste do pezinho;
3. Resultado de creatinofosfoquinase (CPK), com data (caso tenha);
4. Resultado de eletroneuromiografia, se realizado, com data (caso tenha);
5. História familiar de doença muscular (sim ou não)? Se sim, descreva a doença e grau de parentesco;
6. História de consanguinidade entre os pais (sim ou não). Se sim, descreva o grau de parentesco.

1.4 Distúrbios do movimento (ataxias e coréias)

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento para genética:

- Incoordenação da marcha, das mãos, da fala e do movimento ocular, de provável origem genética, após avaliação com neurologista;
- Movimentos involuntários repetitivos, breves, irregulares e relativamente rápidos que começam em uma parte do corpo e passam para outra parte, de modo abrupto, imprevisível e geralmente, contínuo, de provável origem genética, após avaliação com neurologista.

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Sinais e sintomas;
2. História familiar de ataxia ou coreia hereditária (sim ou não). Se sim, descreva o quadro e grau de parentesco;
3. História de consanguinidade entre os pais (sim ou não). Se sim, descreva o grau de parentesco.

1.5 Microcefalia

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento:

- Recém-nascidos com perímetro cefálico medido 24 horas após o nascimento e dentro de uma semana de vida com:
- Pré termo (menos de 37 semanas de idade gestacional): perímetro cefálico menor que 2 desvios-padrão (DP), segundo tabela intergrowth (<http://portalarquivos.saude.gov.br/images/pdf/2016/dezembro/12/orientacoes-integradas-vigilancia-atencao.pdf> - pgs. 120-133) para idade gestacional e sexo;
- A termo ou pós-termo (37 semanas ou mais de idade gestacional): perímetro cefálico menor ou igual a 31,5 cm para meninas e 31,9 para meninos (equivalente a – 2DP para idade e sexo);
- Crianças que no acompanhamento de puericultura apresentarem desaceleração do crescimento cefálico com medida inferior a – 2 DP para idade e sexo, conforme gráfico da OMS ou curva

intergrowth, se a termo ou pré-termo respectivamente.

1.6 Abortamento e Infertilidade

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento:

- Casais ou paciente com história de aborto recorrente (perda espontânea e consecutiva de três ou mais gestações antes da 20ª semana gestacional);
- Casal que após um ano de tentativas, sem usar método contraceptivo, não consegue engravidar.
- Casal com história de gestação prévia com anormalidades congênitas ou diagnóstico de doença genética

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Idade gestacional das perdas (quantas e em qual trimestre) e características das gestações prévias (com resultado de biópsia do embrião ou placenta, quando houver);
2. História de gestação prévia com anormalidades congênitas ou diagnóstico de doença genética? Sem sim, descreva quais;
3. História de consanguinidade entre os pais (sim ou não). Se sim, descreva o grau de parentesco;
4. Resumo dos resultados da investigação já realizada.

1.7 Malformação Fetal

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento para Medicina Fetal:

- Gestante com evidência ecográfica de fetos com malformações congênitas maiores ou prováveis doenças genéticas;
- Gestante com ecografia obstétrica realizada entre 11 a 13+6 semanas com translucência nugal acima do percentil 95 para idade gestacional

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Descreva quadro clínico da gestante;
2. Se gestação atual, descreva resultado da ecografia obstétrica (com data) e história de risco;
3. Apresenta história familiar de doença rara (sim ou não)? Se sim, descreva doença, grau de parentesco e investigação realizada;
4. História de consanguinidade entre os pais (sim ou não)? Se sim, descreva o grau de parentesco.

1.8 Oncogenética

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento:

- Paciente que teve câncer em idade precoce;
- Paciente que já teve dois tipos de neoplasias primárias;
- Paciente que tem vários membros da família acometidos com câncer;
- Pacientes com tumores muito agressivos que não respondem às terapias habituais.

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Paciente com diagnóstico atual ou prévio de neoplasia (sim ou não)? Se sim, descrever tipo de neoplasia e idade no diagnóstico;
2. Apresenta história familiar de neoplasia (sim ou não)? Se sim, descreva neoplasia, grau de parentesco e idade no diagnóstico de todos os parentes acometidos.

2. DEFICIÊNCIA INTELECTUAL

2.1 Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM)

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento:

- Ausência de um ou mais marcos para a faixa etária anterior em crianças com:
 - História familiar de consanguinidade, de doenças raras ou de ADNPM;
 - Alterações fenotípicas;
 - Perímetro cefálico menor que o percentil 10 ou maior que o percentil 90;
 - Episódio de convulsão (exceto se convulsão febril) ou outras manifestações neurológicas como ataxia/coréia.

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Sinais e sintomas (descreva anomalias congênitas, perímetro cefálico atual e marcos do desenvolvimento que estão atrasados, episódios de convulsão ou outros achados relevantes);
2. História familiar de doenças raras ou de ADNPM (sim ou não). Se sim, descreva o quadro e grau de parentesco;
3. História de consanguinidade entre os pais (sim ou não). Se sim, descreva o grau de parentesco.

2.2 Transtorno do Espectro Autista

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento:

Paciente com características compatíveis com o espectro autista que apresenta pelo menos uma das seguintes condições:

- História familiar de autismo;
- Consanguinidade dos pais;
- Características fenotípicas sugestivas de síndrome genética;
- Sinais e sintomas de Erros Inatos do Metabolismo;
- Convulsões;
- Uso de substância teratogênica em período neonatal.

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Descrição do quadro clínico;
2. Resultado de exames, se houver;
3. Descrição das alterações fenotípicas;
4. História Familiar;
5. Medicações em uso, se houver.

2.3 Deficiência Intelectual

Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento:

Nível cognitivo não compatíveis com a faixa etária e já avaliado por especialista com pelo menos um dos critérios abaixo:

- História familiar de deficiência intelectual em parente de 1º grau;
- Pais consanguíneos;
- Características fenotípicas sugestivas de síndrome genética;
- Presença de dismorfias.

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Descrever idade de início dos sintomas e as áreas de atividades com prejuízo;
2. Apresenta alterações fenotípicas sugestivas de síndrome genética ou anomalias congênitas (sim ou não). Se sim, quais?
3. História de consanguinidade entre os pais (sim ou não). Se sim, descreva o grau de parentesco;
4. História familiar de doença genética ou deficiência mental (sim ou não). Se sim, descreva diagnóstico e grau de parentesco.
5. Apresenta comorbidades neurológicas ou psiquiátricas (sim ou não). Se sim, descreva.

3. ERROS INATOS DO METABOLISMO**3.1 Erros Inatos de Metabolismo****Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento:**

- Pacientes com sintomas neurológicos, gastrintestinais, respiratórios, cardíacos agudos ou persistentes, sem causa aparente, tais como:
 - Hipotonia, letargia, coma, convulsões, ataxia;
 - Atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, regressão neurológica;
 - Déficit de ganho pômbero-estatural, recusa alimentar, anorexia;
 - Icterícia prolongada, vômitos e diarreia recorrentes, visceromegalias ; falência hepática, hipoglicemia refratária;
 - Cardiomiopatias, arritmias, intolerância ao exercício, fraqueza muscular
 - Hiperamonemia, acidose metabólica,ou alcalose respiratória ou distúrbios hidroeletrolíticos e do Equilíbrio Ácido-básico sem causa aparente
 - Sepsis neonatal, Infecções de repetição , alterações hematológicas sem causa definida.

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Sinais e sintomas;
2. Resultado dos exames complementares solicitados pela suspeita clínica (se realizados), com data;
3. Apresenta história familiar de risco como consanguinidade entre os pais, história de abortos espontâneos em gestações prévias, irmãos com diagnóstico de erro inato do metabolismo ou morte precoce por causa desconhecida, membros da família com sintomas clínicos não esclarecidos. Sim ou não? Se sim, descreva.

3.2 Teste do Pezinho Alterado**Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento:**

- Recém-nascido com triagem neonatal sugestiva de erros inatos do metabolismo a partir de teste do pezinho não vinculados à Rede Hospitalar

Conteúdo descritivo mínimo que o encaminhamento deve ter:

1. Sinais e sintomas clínicos relevantes;
2. Resultado do teste do pezinho, com data.

4. ACONSELHAMENTO GENÉTICO**Condições clínicas que indicam a necessidade de encaminhamento para genética médica para aconselhamento genético específico:**

- Risco teratogênico relacionado a infecções ou substâncias, tais como:
 - Medicamentos (talidomida, misoprostol, ácido retinoico, ácido valproico, Hidantoínas, entre outros)
 - Doenças Maternas (diabetes, epilepsia, hipotireoidismo, entre outras)
 - Infecções Congênitas (sífilis, toxoplasmose, rubéola, citomegalovirus, entre outras)
 - Radiações (radioterapia)
 - Substâncias Químicas (mercúrio, chumbo, por exemplo)
 - Outras Drogas (álcool, fumo, cocaína e outras)
- Casais consanguíneos que planejam ter filhos;
- Casais que já tiveram um filho com malformação ou doença genética;
- Casais com abortamentos de repetição (mais que dois eventos) ou insucesso gestacional;
- Malformações congênitas ou síndrome genéticas;
- Pacientes com atraso de desenvolvimento neuropsicomotor, deficiência intelectual ou autismo;
- Convulsões de difícil controle;
- Suspeita de Erro Inato do Metabolismo;
- Doenças neurodegenerativas/ neuromusculares;
- Câncer Familiar a saber;
- Doenças raras (ocorrência <5/10.000 população geral) ou doenças potencialmente de causa genética.

Conteúdo descritivo mínimo para que o encaminhamento deve ser:

1. Sinais e sintomas clínicos relevantes;
2. Resultados de exames;
3. Se anomalias congênitas, descrição das alterações fenotípicas;
4. História familiar e consanguinidade.

CONCLUSÃO:

- No caso de recém-nascidos, cujo diagnóstico ocorre na sala de parto, sugerimos manter o paciente internado até o resultado do teste do pezinho e adiar o registro civil até a definição do sexo (não liberar a DNV).

- Por não esgotar todas as ocorrências relacionadas à Genética, os casos não indicados nesta Nota Técnica podem ter seus critérios definidos pela Referência Técnica Distrital – RTD da Genética na SES/DF.
- Em tempo oportuno será publicado o Protocolo de Encaminhamento da Especialidade de Pneumologia no Adulto conforme determinações da Comissão Permanente de Protocolos de Atenção à Saúde (CPPAS) da SES-DF.

ELABORADORES:

Maria Terezinha de Oliveira Cardoso - RTD de Doenças Raras/Genética

Maria Teresa Alves da Silva Rosa - RTD de Doenças Raras/Genética (colaboradora)

Romina Herédia Soledad – Geneticista do HAB (colaboradora)

Jorge Samuel Dias Lima - RTD Medicina de Família e Comunidade

Camila Silva de Medeiros

DASIS/COASIS

Diretora

Eliene Ferreira de Sousa

COASIS/SAIS/SES

Coordenadora

Eliene Ferreira de Sousa

COASIS/SAIS/SES

Coordenadora

Elissandro Noronha dos Santos

COAPS/SAIS/SES

Coordenador

De acordo. Encaminhe-se ao Gabinete da SAA/SES/DF para autorização da implementação da proposta acima.

Ricardo Ramos dos Santos

SAIS/SES

Subsecretário

Autorizo. Divulgue-se.

Renata Soares Rainha

Secretária Adjunta de Assistência à Saúde



Documento assinado eletronicamente por **MARIA TERESINHA DE OLIVEIRA CARDOSO - Matr.0142752-0, Referência Técnica Distrital (RTD) Doenças Raras**, em 07/06/2019, às 13:57, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **CAMILA SILVA DE MEDEIROS - Matr.1432681-7, Diretor(a) de Atenção Secundária e Integração de Serviços-Substituto(a)**, em 18/06/2019, às 10:07, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **ELIENE FERREIRA DE SOUSA - Matr.0214740-8, Coordenador(a) de Atenção Secundária e Integração de Serviços**, em 18/06/2019, às 20:02, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **SERGIO LIMA GONCALVES - Matr.0184216-1, Coordenador(a) de Atenção Primária à Saúde-Substituto(a)**, em 08/08/2019, às 10:11, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **RICARDO RAMOS DOS SANTOS - Matr.1681811-3, Subsecretário(a) de Atenção Integral à Saúde**, em 13/08/2019, às 14:28, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **RENATA SOARES RAINHA - Matr.1689144-9, Secretário(a) Adjunto(a) de Assistência à Saúde**, em 20/08/2019, às 11:55, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **DANIELA MARIANO CARVALHO LOURO - Matr.0148890-2, Referência Técnica Distrital (RTD) Gastroenterologia**, em 22/08/2019, às 14:22, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



A autenticidade do documento pode ser conferida no site:
http://sei.df.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0&verificador=23516136 código CRC= **904096F8**.

"Brasília - Patrimônio Cultural da Humanidade"
Setor de Áreas Isoladas Norte (SAIN) - Parque Rural, lote s/n - Bloco B - Bairro Asa Norte - CEP 70770-200 - DF