



Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo

7º Congresso Nacional de Pediatria
Região Norte - Manaus

Genética Clínica

História e Exame Físico

Profª Drª Ana Maria Martins
UNIFESP-EPM



Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo



Coordenação: Prof^a. Dr^a. Ana Maria Martins

CONCEITOS

- ◆ DESVIO FENOTÍPICO: incidência menor que 4% na população de recém nascidos vivos
- ◆ VARIAÇÃO DO NORMAL: incidência maior que 4% na população de recém nascidos vivos

NÃO TÊM SIGNIFICADO FUNCIONAL OU ESTÉTICO

VARIAÇÃO DO NORMAL	FREQÜÊNCIA (%)
PONTE NASAL BAIXA	7.3
HÉLICE SUPERIOR DOBRADA	43.0
HIPERMIBILIDADE DOS POLEGARES	9.0
CALCANEVALGO LEVE	4.7
HEMANGIOMA CAPILAR (face e pescoço)	14.3
MANCHA MONGÓLICA (negros e orientais)	45.8
HIDROCELE	4.4

DESVIO FENOTÍPICO - USO DIAGNÓSTICO

- ◆ 90 % DOS PACIENTES COM TRÊS OU MAIS DESVIOS FENOTÍPICOS APRESENTAM UMA MALFORMAÇÃO
- ◆ ESPECÍFICA COMBINAÇÃO PODE DAR O DIAGNÓSTICO
- ◆ ISOLADAMENTE NÃO TÊM VALOR

DESVIO FENOTÍPICO - USO DIAGNÓSTICO

PERÍODO EMBRIONÁRIO

- ◆ IMPLANTAÇÃO DOS CABELOS: 10^a - 16^a
SEMANAS DE GESTAÇÃO
- ◆ PREGAS PALMARES E DIGITAIS: 13^a - 19^a
SEMANAS DE GESTAÇÃO

DESVIO FENOTÍPICO - USO DIAGNÓSTICO

PODEM SUGERIR MALFORMAÇÕES OCULTAS

- ◆ PROEMINÊNCIA LATERAL DO PALATO
- ◆ LIMITAÇÃO ARTICULAR
- ◆ REDEMOINHO ANORMAL
- ◆ POLEGAR CORTICAL



HISTÓRIA

HISTÓRIA - GESTAÇÃO

- ◆ GRAVIDEZ PLANEJADA E/OU DESEJADA
- ◆ INTERCORRÊNCIAS: SANGRAMENTO VAGINAL; DOENÇAS INFECCIOSAS; FEBRE; USO DE DROGAS; HIPERTENSÃO ARTERIAL
- ◆ ATIVIDADE FETAL: ÉPOCA DE INÍCIO E INTENSIDADE
- ◆ PROBLEMA DE SAÚDE MATERNA - FETO

HISTÓRIA – GESTAÇÃO

- ◆ LÍQUIDO AMNIÓTICO: QUANTIDADE ANORMAL
- ◆ EXAMES DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL
- ◆ RETARDO DE CRESCIMENTO INTRA-UTERINO
- ◆ TEMPO DE GESTAÇÃO
- ◆ APRESENTAÇÃO DO FETO
- ◆ PARTO E CONDIÇÕES DE NASCIMENTO

HISTÓRIA - FAMILIAR

- ◆ CONSANGÜINIDADE ENTRE OS PAIS
- ◆ ABORTOS MÚLTIPLOS
- ◆ IDADE MATERNA
- ◆ IDADE PATERNA
- ◆ SAÚDE DOS PAIS E IRMÃOS

IDADE MATERNA X TRISSOMIA DO 21

IDADE MATERNA (anos)

INCIDÊNCIA

20

1:1500

30

1:900

35

1:400

38

1:250

40

1:100

42

1:65

Cuckle & Wald, 1987

*Ana Maria Martins
UNIFESP -EPM*

HISTÓRIA - FAMILIAR

- ◆ DETALHAR HISTÓRIA DOS IRMÃOS (ÃS)
- ◆ IRMÃOS SIMILARMENTE AFETADOS
- ◆ PESO E ESTATURA DE NASCIMENTO DOS IRMÃOS
- ◆ OUTRAS ANOMALIAS CONGÊNITAS NA FAMÍLIA

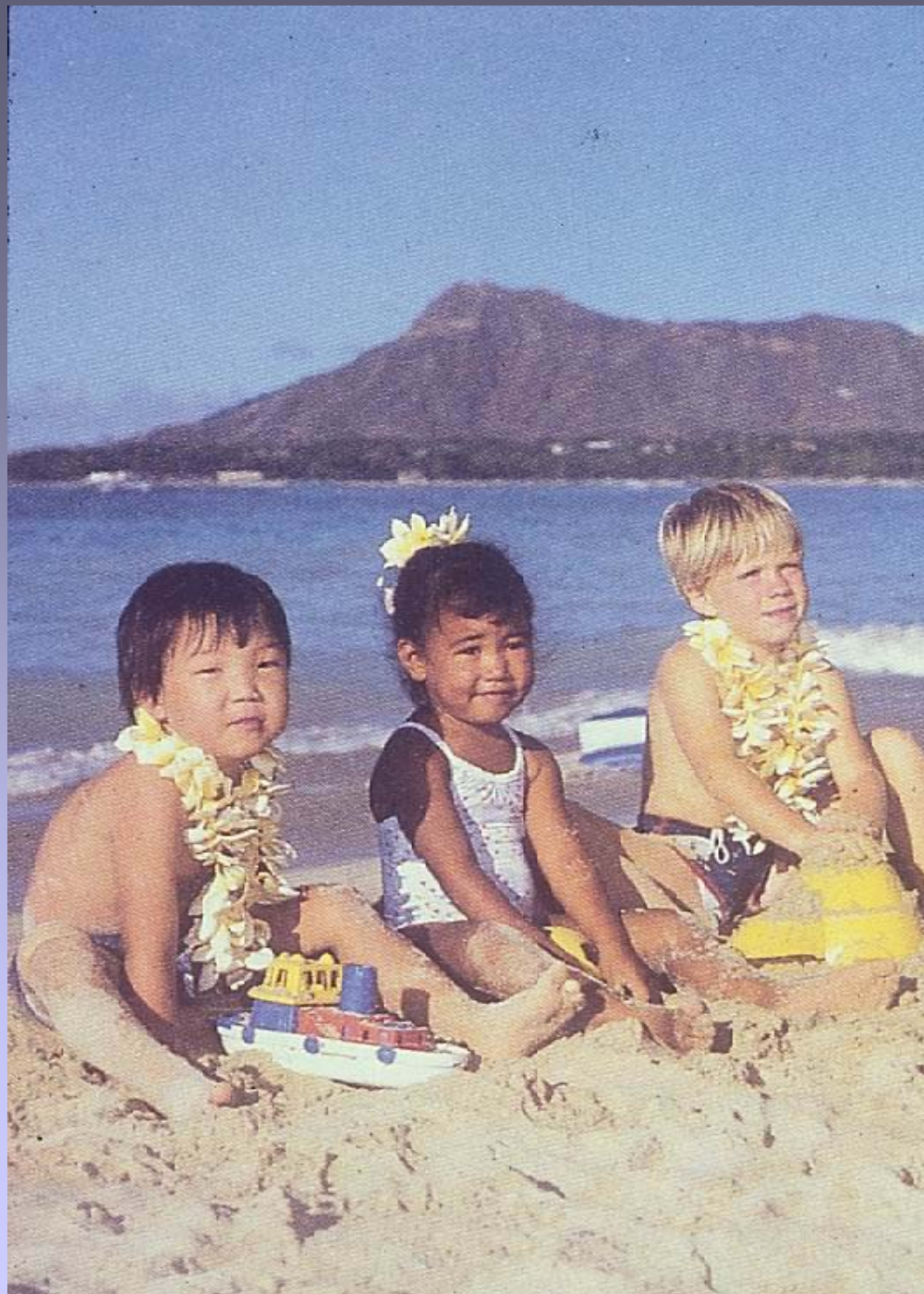
HISTÓRIA - PROPÓSITO

- ◆ ADAPTAÇÃO NEONATAL
- ◆ PESO E ESTATURA DE NASCIMENTO
- ◆ CRESCIMENTO E DESENVOLVIMENTO
- ◆ SAÚDE GERAL
- ◆ COMPORTAMENTO

EXAME FÍSICO

IMPRESSÃO GERAL

- *FENÓTIPO*
- *PROPORÇÃO*
- *CONTATO*
- *POSTURA*
- *COMPORTAMENTO*







PELE E ANEXOS

- *MANCHAS*
- *CABELOS*
- *CÍLIOS*
- *SOBRANCELHAS*
- *HEMANGIOMAS*
- *PÊLOS*
- *UNHAS*







CABEÇA

- *FORMA*
- *IMPLANTAÇÃO DOS CABELOS*
- *REDEMOINHO*

FÁCIAS

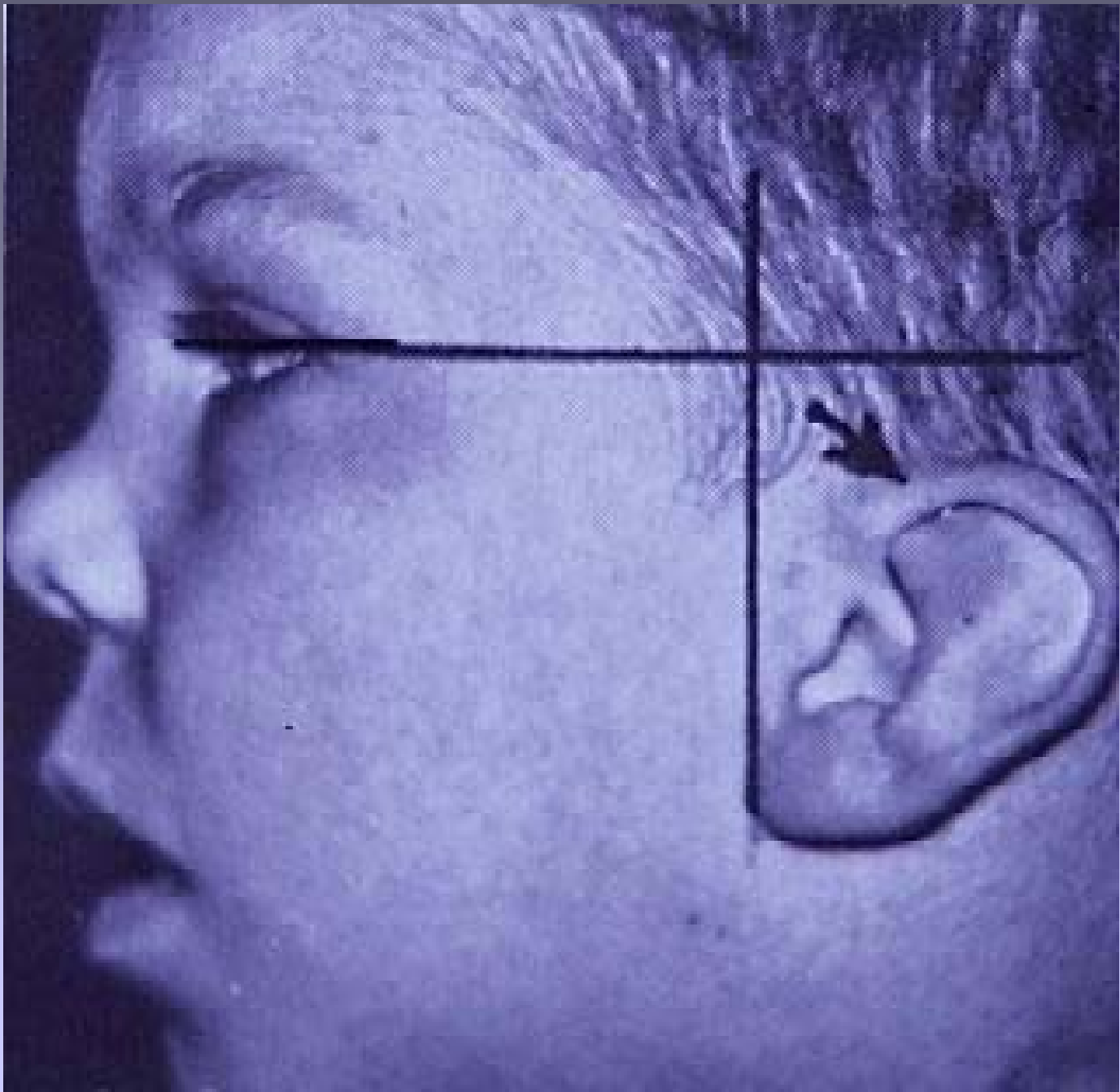
- *SIMETRIA*
- *FORMA*





ORELHAS

- *IMPLANTAÇÃO*
- *FORMA*
- *REAÇÃO AO SOM*
- *PREGAS*
- *FOSSETAS*
- *APÊNDICES*





OLHOS

- *FISSURAS PALPEBRAIS*
- *DISTÂNCIA INTERCANTAL INTERNA*
- *ANORMALIDADES OCULARES*
- *REAÇÃO À LUZ*





NARIZ

- *FORMA*
- *TAMANHO*
- *PROPORÇÃO*

FILTRUM

- *PILARES*
- *ASPECTO*
- *TAMANHO*





BOCA

- *TAMANHO*
- *PALATO*
- *LÍNGUA*
- *DENTES*

- *FORMA*
- *ÚVULA*
- *FRÊNULOS*

QUEIXO

- *FORMA*

- *TAMANHO*







PESCOÇO

- *TAMANHO*
- *FORMA*
- *IMPLANTAÇÃO DE CABELOS*



TÓRAX

- *FORMA*
- *DISTÂNCIA INTER-MAMILAR*



ABDÔMEN

- *FORMA*
- *VISCEROMEGALIAS*
- *DEFEITOS DE PAREDE ABDOMINAL*



GENITAIS

- *POSIÇÃO DA URETRA*
- *TAMANHO DO PÊNIS, TESTÍCULOS
E BOLSA ESCROTAL*
- *ASPECTO DE PEQUENOS E GRANDES
LÁBIOS, CLITÓRIS E HIMEN*



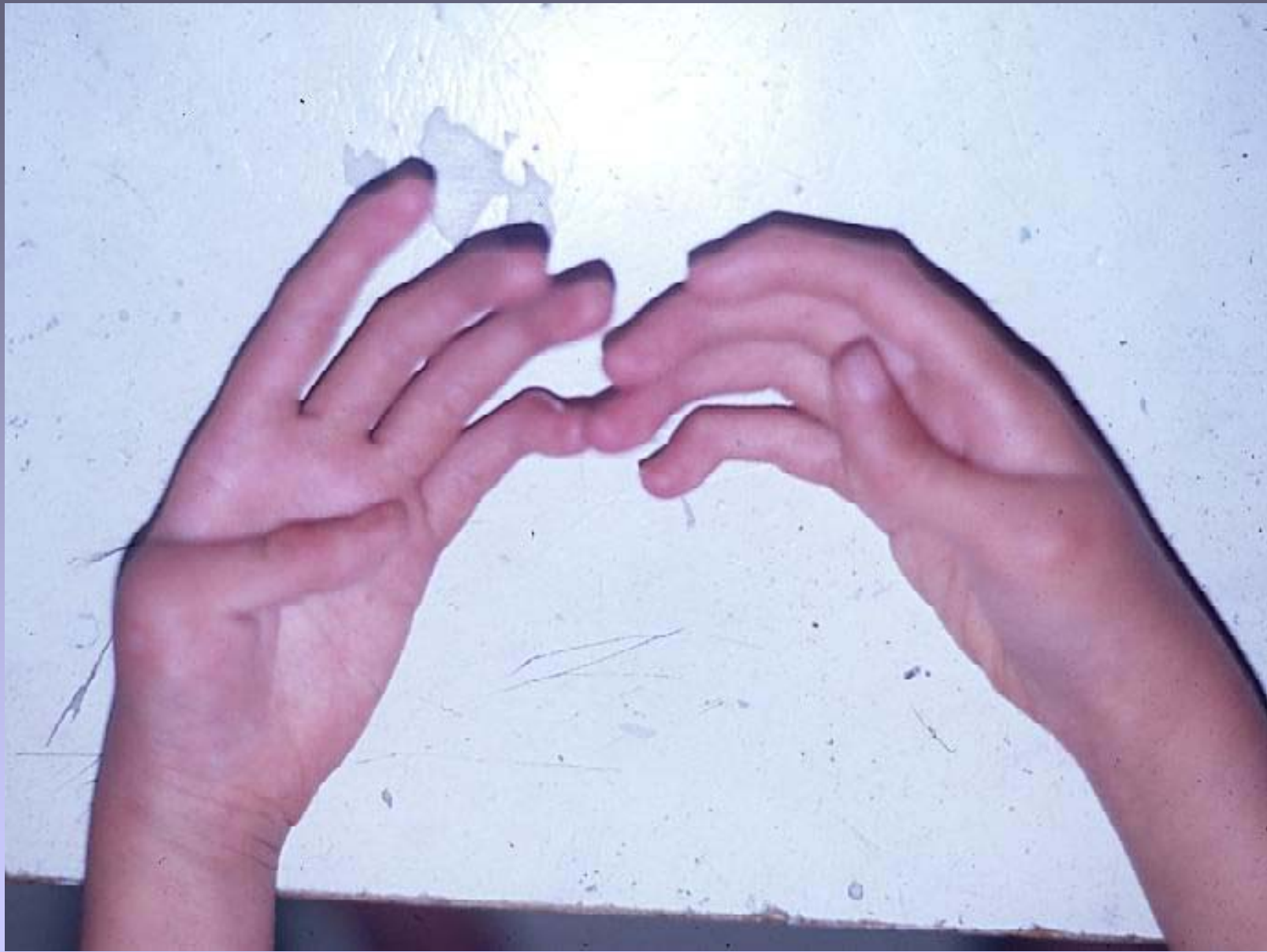


EXTREMIDADES

MÃOS E PÉS

- *FORMA*
- *TAMANHO*
- *PREGAS*
- *DEDOS E ARTELHOS*







A



B



C



D



E



F



G



H



Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo

Profª Drª Ana Maria Martins

Drª Cecília Micheletti

Drª Sandra Kyosen

Drª Carmen Mendes

Drª Maret Rand

Prof Dr Ramiro Azevedo

Profª Drª Zelita Guedes

Beatriz J Frangipani

Renata B Oliveira

Edna Sakata

Elaine Fraccaro

Erika Menegatti

Profª Drª Márcia Pedromônico

<http://www.unifesp.br/centros/creim>

“Não há nada como um sonho para
criar o futuro”.

VICTOR HUGO

Muito Obrigada !