

**AMBULATORIOS DE GENETICA GERAL I E II**

<b>CONDIÇÕES A SEREM ATENDIDAS</b>	<b>C.I.D.</b>	<b>EXAMES PRÉVIOS - LAUDOS/PEDIDOS MÉDICOS</b>	
<b>Aconselhamento genético</b> (Casais consanguíneos, casais e(ou) indivíduos portadores e(ou) com antecedente familiar de afecções de etiologia genética, anomalias congênitas isoladas e (ou) múltiplas)	<b>Z31.5</b>	Casais com história de fetos, natimortos ou óbitos neonatais associados a desvios da morfogênese apenas serão encaminhados para orientação se tiverem relatório médico com <u>descrição detalhada dos sinais</u> , exames complementares, documentação fotográfica e (ou) relatório necroscópico.	
<b>Aconselhamento e orientações gerais</b>	<b>Z31.6</b>		
<b>Abortamentos recorrentes</b>	<b>N96</b>	Investigação das causas maternas de perdas gestacionais	
<b>Anomalias congênitas isoladas</b>	<b>Q00 a Q89</b>	Justificativa do encaminhamento	
<b>Anomalias congênitas múltiplas</b>	<b>Q89.7 ou Q87</b>	Justificativa do encaminhamento	
<b>Anomalias cromossômicas</b>	<b>Q90 a Q99</b>	Justificativa do encaminhamento	
- Síndrome de Down	<b>Q90</b>		
- Síndrome de Edwards	<b>Q91.3</b>		
- Síndrome de Patau	<b>Q91.7</b>		
- Deficiências autossômicas	<b>Q93</b>		
- Translocação equilibrada em indivíduo normal	<b>Q95</b>		
- Outras cromossomopatias autossômicas	<b>Q92</b>		
- Síndrome de Turner/disgenesia gonadal	<b>Q96</b>		
- Síndrome de Klinefelter	<b>Q98</b>		
- Outras aberrações de cromossomos sexuais	<b>Q97-Q98</b>		
- Afecções devidas a anomalias cromossômicas não especificadas.	<b>Q99</b>		
<b>Deficiência auditiva</b>	<b>H90</b>		Justificativa do encaminhamento e Audiometria e(ou) BERA, fundo de olho.
- Surdez de condução	<b>H90.0</b>		
- Surdez neurosensorial	<b>H90.3</b>		
- Surdez mista	<b>H90.6</b>		
- Surdez não especificada	<b>H91.9</b>		
<b>Deficiência do crescimento</b> (Falha do desenvolvimento fisiológico normal esperado)	<b>E34.3</b>	Avaliação pediátrica prévia e justificativa do encaminhamento.	
<b>Retardamento do desenvolvimento neuropsicomotor</b> (Não associados a anomalias congênitas graves)	<b>F84</b>	Avaliação neurológica e(ou) psicológica. Fundo de olho, sorologias STORCH, raio-X e(ou) tomografia computadorizada de crânio, relatório sobre condições de nascimento e(ou) cartão de berçário.	
<b>Deficiência mental</b>	<b>F79</b>	Os mesmos de retardamento neuropsicomotor.	
- Deficiência leve	<b>F70</b>		
- Deficiência moderada	<b>F71</b>		
- Deficiência grave	<b>F72</b>		
- Deficiência profunda	<b>F75</b>		
- Deficiência não especificada	<b>F79</b>		
<b>Autismo infantil</b>	<b>F84.0</b>	Avaliação neurológica e/ou psicológica	
<b>Deficiência visual (diversos)</b>	<b>H54</b>	Exame oftalmológico completo	
<b>Catarata infantil, juvenil e pré-senil</b>	<b>H26.0</b>		
<b>Distúrbios ósteo-articulares</b>	<b>Q78</b>		
<b>Genodermatoses</b>	<b>Q80-Q85</b>	Avaliação dermatológica, justificativa do encaminhamento	
<b>Esclerose tuberosa</b>	<b>Q85.1</b>		
<b>Neurofibromatose e outras hamartoses</b>	<b>Q85.0</b>		
<b>Infecções congênitas</b>	<b>P35</b>	Sorologias STORCH, fundo de olho, raio-X de crânio	
Citomegalovirose	<b>P35.1</b>		

Outras infecções congênitas	<b>P35.9</b>		
<b>AMBULATÓRIO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO E GENÉTICA ACOMPANHAMENTO DE TRATAMENTO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO</b>			
<b>CONDIÇÕES A SEREM ATENDIDAS</b>	<b>C.I.D.</b>	<b>EXAMES PRÉVIOS - LAUDOS/PEDIDOS MÉDICOS</b>	
<b>Alterações do metabolismo de aminoácidos</b>	<b>E70-E90</b>	Apenas serão agendados casos previamente avaliados pelo responsável do referido ambulatório.  Não será permitido o agendamento via TRIAGEM - GENÉTICA.	
- Fenilcetonúria	<b>E70.0</b>		
- Alterações do transporte de aminoácidos	<b>E72.0</b>		
- Outras alterações do metabolismo dos aminoácidos aromáticos	<b>E70.8</b>		
- Alterações do metabolismo de aminoácidos de cadeia ramificada	<b>E71</b>		
- Alterações do metabolismo dos aminoácidos que contêm enxofre	<b>E72.1</b>		
- Alterações do metabolismo do ciclo da uréia	<b>E72.2</b>		
- Outras alterações do metabolismo dos aminoácidos de cadeias não ramificadas	<b>E71.1</b>		
- Outros	<b>E88.8</b>		
- Não especificados	<b>E88.9</b>		
<b>Alterações do metabolismo de carboidratos</b>	<b>E74</b>		Vide acima
- Glicogenose	<b>E74.0</b>		
- Galactosemia	<b>E74.2</b>		
- Intolerância hereditária a frutose	<b>E74.1</b>		
- Glicosúria renal	<b>E74.8</b>		
- Outros	<b>E74.8</b>		
- Não especificados	<b>E74.9</b>		
<b>Alterações do crescimento</b>	<b>E34.3</b>	vide acima	
- Baixa estatura/Atraso do crescimento/alta estatura			
<b>Alterações do metabolismo hidroeletrólítico e ácido-básico</b>	<b>E87</b>	vide acima	
- Hiperosmolaridade e/ou hipernatremia	<b>E87.0</b>		
- Hiposmolaridade e/ou hiponatremia	<b>E87.1</b>		
- Acidose	<b>E87.2</b>		
<b>Hipoglicemia não especificada</b>	<b>E16.2</b>	vide acima	
<b>Alterações do metabolismo dos minerais</b>	<b>E83</b>	vide acima	
- Transtornos do metabolismo do ferro	<b>E83.1</b>		
- Transtornos do metabolismo do cobre	<b>E83.0</b>		
- Transtornos do metabolismo do magnésio	<b>E83.4</b>		
- Transtornos do metabolismo do cálcio	<b>E83.5</b>		
- Transtornos do metabolismo do fósforo	<b>E83.3</b>		
- outros	<b>E83.8</b>		
- Não especificados	<b>E83.9</b>		
<b>Alterações oftalmológicas sugestivas de erros inatos do metabolismo</b>		vide acima	
- Catarata associada a outros transtornos	<b>H28</b>		
- Úlcera de córnea	<b>H17</b>		
- Cicatrizes e opacidades da córnea	<b>H17</b>		
- Pigmentações e depósitos da córnea	<b>H18.0</b>		
<b>Alterações da pigmentação/Albinismo</b>	<b>E70.3</b>	vide acima	
<b>Alterações do tecido conjuntivo</b>	<b>Q65-Q69</b>	vide acima	
- Osteogênese imperfeita (diversos tipos)	<b>Q78.0</b>		
- Síndrome de Ehlers-Danlos (diversos tipos)*	<b>Q79.6</b>		
- Síndrome de Marfan e quadros marfanóides*	<b>Q87.4</b>		
Outras anomalias especificadas dos músculos, dos	<b>Q79.8</b>		

<b>Mucopolissacarídeos</b>	<b>E 70</b>	vide acima
<b>Outras deficiências de enzimas circulantes</b>	<b>D55.8</b>	vide acima
<b>Porfirias</b>	<b>E80.0-E80.2</b>	vide acima
<b>Raquitismo (transtorno do metabolismo da vitamina D)</b>	<b>E83.3</b>	vide acima
<b>Triagem ("screening") para transtornos metabólicos / Triagem em filhos de casais consanguíneos</b>	<b>Z13.9</b>	vide acima
- Fenilcetonúria	<b>E70.0</b>	
- Galactosemia	<b>E74.2</b>	
- Outros erros inatos do metabolismo	<b>E88</b>	
- Outros e os não especificados	<b>E88.8-E88.9</b>	
<b>Aconselhamento genético</b>	<b>Z31.5</b>	
<b>Aconselhamento e orientações gerais</b>	<b>Z31.6</b>	

### AMBULATÓRIO DO GRUPO DE ESTUDOS DA DETERMINAÇÃO E DIFERENCIAÇÃO DO SEXO (GIEDDS)

<b>CONDIÇÕES A SEREM ATENDIDAS</b>	<b>C.I.D.</b>	<b>EXAMES PRÉVIOS - LAUDOS/PEDIDOS MÉDICOS</b>
<b>Ambiguidade genital</b>	<b>Q56</b>	Prioridade de atendimento aos recém-nascidos sem registro civil;
<b>Pseudo-hermafroditismo masculino e feminino</b>	<b>Q56.2</b>	Pacientes já submetidos a cirurgia deverão trazer relatório completo dos procedimentos realizados e resultado do exame anátomo-patológico.
<b>Amenorréia primária</b>	<b>N91.0</b>	Justificativa do encaminhamento
<b>Anomalias dos cromossomos sexuais</b>	<b>Q97-Q98</b>	Justificativa do encaminhamento
- síndrome de Turner/disgnesia gonadal	<b>Q96</b>	
- síndrome de Klinefelter	<b>Q98.0</b>	
- outras aberrações de cromossomos sexuais	<b>Q97-Q98</b>	
<b>Anomalias gênito-urinárias</b>	<b>Q 50</b>	Justificativa do encaminhamento
- Anomalias do colo uterino, da vagina e dos genitais externos femininos	<b>Q51.0</b>	
- Hipertrofia de clitóris	<b>Q52.6</b>	
- Agenesia e outras anomalias uterinas	<b>Q51.5</b>	
- Testículo ectópico/criptorquidia	<b>Q53.9</b>	
- Outras anomalias especificadas dos órgãos genitais	<b>Q55.8M-Q52.8F</b>	
- Anomalias não especificadas dos órgãos genitais	<b>Q55.9M-Q52.9F</b>	
- Hipospadia e epispadia	<b>Q54-Q64.0</b>	
- Extrofia vesical	<b>Q64.0</b>	
<b>Atraso de crescimento/baixa estatura em meninas (falha do desenvolvimento fisiológico normal esperado)</b>	<b>F64</b>	Avaliação pediátrica e/ou pesquisa da cromatina X abaixo do padrão normal
<b>Distúrbios do sexo psicológico</b>	<b>F64</b>	Somente casos para perícia, por solicitação judicial
- Transexualismo	<b>F64.0</b>	
- Transtornos da identidade psico-sexual	<b>F66</b>	
- Homossexualismo	<b>F65</b>	
- Exames por indicação médico-legal	<b>Z04</b>	
<b>Hiperplasia adrenal congênita</b>	<b>E25.0</b>	Justificativa do encaminhamento
<b>Hipogonadismo (Atraso do desenvolvimento sexual e da puberdade não classificado em outra parte)</b>	<b>E29.1</b>	Justificativa do encaminhamento
<b>Aconselhamento genético</b>	<b>Z31.5</b>	Não sendo caso já avaliado no próprio ambulatório, relatório médico com o diagnóstico e resultado dos exames complementares.
<b>Aconselhamento e orientação gerais</b>	<b>Z31.6</b>	

### AMBULATÓRIO DE SÍNDROME DE DOWN

<b>CONDIÇÕES A SEREM ATENDIDAS</b>	<b>C.I.D.</b>	<b>EXAMES PRÉVIOS - LAUDOS/PEDIDOS MÉDICOS</b>
<b>Síndrome de Down</b> serão atendidos todos os casos com suspeita clínica de síndrome de Down	<b>Q90</b>	Justificativa do encaminhamento
<b>Aconselhamento genético</b>	<b>Z31.5</b>	Laudo do cariótipo para os casos não diagnosticados no ambulatório.
<b>Aconselhamento e orientações gerais</b>	<b>Z31.6</b>	

### AMBULATÓRIO DE GENÉTICA EM DEFICIÊNCIA MENTAL

<b>CONDIÇÕES A SEREM ATENDIDAS</b>	<b>C.I.D.</b>	<b>EXAMES PRÉVIOS - LAUDOS/PEDIDOS MÉDICOS</b>
Síndrome do cromossomo X frágil e outras condições	<b>Q99.2</b>	Encaminhamento com diagnóstico

Aconselhamento Genético	<b>Z31.5</b>	Casais/famílias com casos de síndrome do cromossomo X frágil e outras condições associadas a retardo mental de etiologia especificada
<b>DISMORFOLOGIA CRÂNIO-FACIAL</b>		
<b>CONDIÇÕES A SEREM ATENDIDAS</b>	<b>C.I.D.</b>	<b>EXAMES PRÉVIOS-LAUDOS/PEDIDOS MÉDICOS</b>
Craniossinostoses	<b>Q75</b>	Sorologias, fundo de olho, tomografia de crânio, RX de crânio.
Hidrocefalia	<b>Q03</b>	Fundo de olho, sorologias, tomografia de crânio, RX de coluna cervical, torácica e lombo sacra.
Fissuras labiais e/ou palatinas	<b>Q35 Q36 Q37</b>	Justificativa do encaminhamento.
Fissuras faciais	<b>Q18.9</b>	Justificativa + RX de crânio.
<b>GENÉTICA TRIAGEM NEONATAL DE FENILCETONÚRIA</b>		
<b>CONDIÇÕES A SEREM ATENDIDAS</b>	<b>C.I.D.</b>	<b>EXAMES PRÉVIOS-LAUDOS/PEDIDOS MÉDICOS</b>
Fenilcetonúria	<b>E70.0</b>	Apenas serão agendados casos previamente avaliados pelo responsável do referido ambulatório
Outros erros inatos do metabolismo	<b>E88</b>	
Triagem ("screening") para transtornos metabólicos/ Triagem em filhos de casais consanguíneos	<b>Z13.9</b>	
Aconselhamento Genético	<b>Z31.5</b>	
Aconselhamento e orientações gerais	<b>Z31.6</b>	