

MESTRADO
ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Relatório Final de Estágio

Inês Cunha Moreira

M
2024

Inês Cunha Moreira

Relatório Final de Estágio

Relatório de Estágio de Candidatura ao grau de Mestre em Aconselhamento Genético submetida ao Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar da Universidade do Porto.

Orientador: Professor Doutor Jorge Saraiva

Categoria: Diretor do Serviço de Genética Médica

Afiliação: Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Unidade Local de Saúde de Coimbra

Coorientadora: Carolina Luísa Cardoso Lemos

Categoria: Professora Auxiliar

Afiliações: Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar da Universidade do Porto

Agradecimentos

A todos os que me acompanharam durante estes dois anos, obrigada! Um especial agradecimento aos meus colegas de curso, apesar de sermos poucos fomos capazes de manter este grupo unido. Obrigada por compartilharem os meus medos, preocupações, alegrias e conquistas, fizemos isto juntos!

O meu mais profundo agradecimento a todos os membros do Serviço de Genética Médica do CHUC, em particular ao Professor Doutor Jorge Saraiva por toda a orientação e dedicação na minha formação; à Dr^a Fabiana Ramos pelos ensinamentos, pela paciência e encorajamento; à Professora Doutora Sofia Maia pela confiança, e por acreditar que o futuro será ainda melhor; à Dr^a Fidjy Rodrigues pela sabedoria nos momentos mais difíceis, e pela motivação e entusiasmo com que realizámos tantas manhãs de pré-consulta (serão sempre dos meus momentos favoritos do estágio!, e sabes que terei sempre todo o prazer em fazer umas pré-consultas quando estiver de visita); e a todos os outros especialistas e internos, às enfermeiras, e ao serviço de secretariado (e também à Lili, vou ter sempre saudades), que sabem o quão importantes foram na minha formação neste último ano, obrigada pelos conselhos e conhecimentos transmitidos, pelo apoio e pelas conversas (e boleias). Foi um orgulho completar o meu estágio num serviço tão especial e aprender, e de certa forma ser orientada, por todos os médicos, que ao fim destes 10 meses tenho o prazer de chamar amigos. Tenho a certeza que levo para o meu futuro e para as minhas consultas (espero) um bocadinho de cada um!

À minha família, obrigada por nunca se esquecerem de mim, principalmente nos momentos mais difíceis, por apoiarem as minhas decisões e me aconselharem.

À minha tão especial amiga Nikki , que mesmo estando tão distante geograficamente se fez sempre sentir presente, obrigada por tudo.

À Ana e à Teresinha, pelo companheirismo no estágio da Unilabs, e por me fazerem sentir parte da equipa, que amigas especiais levo para a vida!

E por fim, mas não menos importantes, um agradecimento aos utentes que por mim passaram, e que tanto nos ensinam, obrigada por permitirem que nós, alunos, assistamos às vossas consultas, por interagirem connosco, por nos darem a oportunidade de praticar, e por nos inspirarem para sermos melhores profissionais de saúde.

Índice

1. Nota Introdutória	1
2. Identificação	2
3. Curriculum Académico e Profissional	2
4. Estágio Profissionalizante em Aconselhamento Genético	3
4.1. Objetivos do Estágio.....	3
4.2. Descrição do Serviço de Genética Médica do CHUC	4
4.3. Organização do Estágio	5
5. Atividade Assistencial.....	8
5.1. Caracterização Demográfica dos Casos Observados.....	8
5.2. Caracterização Clínica dos Casos Observados.....	12
5.3. Caracterização dos Casos Com Intervenção Ativa da Aluna	23
5.3.1. Consultas de DPN.....	23
5.3.2. Consultas do Protocolo de DPS	26
5.3.3. Consultas de Oftalmogenética.....	28
5.3.4. Consultas de Achados Incidentais e Secundários, e Outras.....	29
5.4. Caracterização dos Relatórios Redigidos pela Aluna	30
5.5. Pré-consulta	32
6. Estágio Laboratorial	36
7. Seminário de Investigação	38
8. Considerações Finais.....	39
9. Bibliografia	40
10. Anexos	41
10.1. Avaliações do Estágio	41
10.2. Participação em Congressos, Seminários e Cursos	43
10.3. Relatórios de Alta	48
10.4. Casuística de Todas as Consultas Acompanhadas	83

Lista de Abreviaturas

ACMG	American College of Medical Genetics and Genomics	DGPI	Diagnóstico Genético Pré-Implantação
AD	Autossômica Dominante	DPN	Diagnóstico Pré-Natal
AF	Antecedentes Familiares	DPS	Diagnóstico Pré-Sintomático
AG	Aconselhamento Genético	Dr/Dr^a	Doutor/Doutora
AGDPM	Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor	EBMG	European Board of Medical Genetics
AP	Antecedentes Pessoais	EE	Esclarecimento Etiológico
AR	Autossômica Recessiva	F	Feminino
AVC	Acidente Vascular Cerebral	FHH	Hipercalcémia Hipocalciúrica Familiar
BSI	Boletim de Saúde Infantil	FISH	Fluorescence in situ Hybridization
BVC	Biópsia das Vilosidades Coriônicas	FQ	Fibrose Quística
CADASIL	Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy	GM	Genética Médica
CANVAS	Cerebellar Ataxia with Neuropathy and Vestibular Areflexia Syndrome	HP	Hospital Pediátrico
CHARGE	Coloboma, Heart Anomaly, Choanal Atresia, Retardation, Genital And Ear Anomalies	ICBAS	Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar
CHUC	Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra	M	Masculino
CCR	Cancro Colo-Retal	MBB	Maternidade Bissaya Barreto
CGH	Comparative Genomic Hybridization	MCADD	Deficiência de Acil-CoA Desidrogenase de Cadeias Médias
CK	Creatina Cinase	MCD	Miocardiopatia Dilatada

MDM	Maternidade Doutor Daniel de Matos	OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
N/A	Não Aplicável	PAF	Polineuropatia Amiloidótica Familiar
NC	Número de Consulta	PDI	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
N/D	Não Disponível	PEA	Perturbação do Espectro do Autismo
N/E	Não Esclarecido	PHDA	Perturbação de Hiperatividade/Défice de Atenção
NGS	Next Generation Sequencing	ULS	Unidade Local de Saúde
NIPT	Teste Pré-Natal Não Invasivo	UP	Universidade do Porto
NR	Número de Relatório	WISC-III	Escala de Inteligência de Wechsler para Crianças, 3ª Edição

Lista de Figuras e Tabelas

Figura 1. Organização do Serviço de Genética Médica.	5
Figura 2. Centros de Referência e European Reference Networks do Serviço de GM.....	5
Figura 3. Plano de Atividades Semanal	6
Figura 4. Distribuição dos Utentes por Tipo de Consulta	8
Figura 5. Distribuição dos Utentes da Consulta por Sexo	9
Figura 6. Distribuição dos Utentes das Consultas por Idade.	10
Figura 7. Distribuição Geográfica dos Utentes das Consultas.....	11
Figura 8. Distribuição dos Utentes da Consulta por Meio de Referência.	11
Figura 9. Acompanhamento dos Utentes à Consulta	11
Tabela 1. Casos Observados, Divididos por Áreas da Genética e da Medicina	12
Tabela 2. Principais Motivos de Referência à Consulta de Genética Médica	12
Tabela 3. Patologias Observadas e os seus Modos de Hereditariedade	18
Figura 10. Distribuição dos Utentes Dependendo da Alta Clínica.	23
Tabela 4. Consultas de DPN Realizadas	23
Tabela 5. Consultas de Protocolo de DPS Realizadas.....	27
Tabela 6. Consultas de Oftalmogenética Realizadas	28
Tabela 7. Consultas de Achados Incidentais e Secundários Realizadas.....	29
Tabela 8. Outras Consultas Realizadas	29
Tabela 9. Relatórios de Alta Realizados	30
Tabela 10. Pré-Consultas Realizadas	32

1. Nota Introdutória

O presente relatório visa sumarizar as atividades da aluna Inês Cunha Moreira durante o estágio profissionalizante, completo no decorrer do 2º ano curricular do Mestrado em Aconselhamento Genético do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS) da Universidade do Porto (UP). O mesmo decorreu no Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC), atualmente pertencente à Unidade Local de Saúde (ULS) de Coimbra, que apresenta idoneidade formativa para o internato de Genética Médica reconhecida pela Ordem dos Médicos desde 2002.

O estágio profissionalizante, realizado entre 18 de setembro de 2023 e 28 de junho de 2024, foi orientado pelo Professor Doutor Jorge Saraiva, atual Diretor do Serviço de Genética Médica do CHUC e Especialista em Genética Médica e Pediatria. Dividiu-se em duas partes: uma de 8 meses, em que foi conduzido o estágio clínico, e outra de 2 meses, em que decorreu o estágio laboratorial no laboratório CGC Genetics Unilabs no Porto.

Durante o mesmo ano curricular, a aluna teve ainda a oportunidade de completar o projeto de investigação “15 years of the Master’s degree in Genetic Counselling in Portugal: Expectations and Perceptions of Student Supervisors”.

2. Identificação

Nome	Inês Cunha Moreira
Data de Nascimento	3 de maio de 2001
Naturalidade	Alfena
Nacionalidade	Portuguesa
Filiação	Joaquim de Sousa Moreira Idalina Fernanda Santos Cunha
Cartão de Cidadão	14466132

3. Curriculum Académico e Profissional

Percurso Académico

2016 a 2019	Ensino Secundário
2019 a 2022	Licenciatura em Genética Médica, Department of Molecular Biology and Biotechnology, The University of Sheffield, Reino Unido
2022	Início do Mestrado em Aconselhamento Genético, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar (ICBAS), Universidade do Porto

Percurso Profissional

Setembro de 2023 a Maio de 2024	Estágio de Aconselhamento Genético no Serviço de Genética Médica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC)
Maio de 2024 a Julho de 2024	Estágio Laboratorial no CGC Genetics Unilabs

4. Estágio Profissionalizante em Aconselhamento Genético

4.1. Objetivos do Estágio

O Mestrado em Aconselhamento Genético está dividido em dois anos curriculares: o primeiro, que se destina essencialmente à aquisição de competências teóricas do mundo da genética, bioética e aconselhamento genético, e o segundo, que se divide entre o estágio profissionalizante com a duração aproximada de 10 meses curriculares e concluído num Serviço de Genética Médica com idoneidade formativa, e o seminário de investigação, que deverá conduzir à publicação de um artigo científico com a principal autoria do aluno.

Assim, as competências centrais em Aconselhamento Genético a adquirir durante o Mestrado e em particular durante o estágio profissionalizante, segundo a EBMG (European Board of Medical Genetics) são as seguintes:

1. Estabelecer relação e reconhecer as preocupações e expectativas dos consultandos.
2. Avaliar riscos genéticos de forma apropriada e correta.
3.
 - a. Transmitir informação genética e clínica apropriada às necessidades dos consultandos.
 - b. Explicar as opções disponíveis aos consultandos, incluindo os seus riscos, benefícios e limitações.
 - c. Avaliar a compreensão pelos consultandos em relação aos tópicos em discussão.
 - d. Reconhecer as implicações das experiências, crenças, valores e cultura, individuais e familiares, para o processo de aconselhamento genético.
4. Avaliar as necessidades e recursos dos consultandos e fornecer apoio, assegurando a referenciação a outros serviços sempre que apropriado.
5. Usar uma gama de capacidades de aconselhamento de modo a ajudar o processo de tomada de decisões e o ajustamento por parte dos consultandos.
6. Documentar informação, incluindo notas clínicas e troca de correspondência de forma apropriada.
7. Encontrar informação médica e genética relevante e utilizá-la corretamente no aconselhamento genético.
8. Organizar e estabelecer prioridades de acordo com as necessidades clínicas.
9. Planificar, organizar e oferecer educação e treino a profissionais e público em geral.

10. Estabelecer relações de trabalho eficazes de modo a funcionar em equipa multidisciplinar e integrar a rede mais vasta de cuidados de saúde e apoio social.
11. Contribuir para o desenvolvimento e organização dos serviços de genética.
12. Praticar de acordo com um código apropriado de conduta ética.
13. Reconhecer as limitações da sua prática e atender às fronteiras entre profissões.
14. Mostrar capacidade de reflexão e preocupação pela segurança de pessoas e famílias.
15. Apresentar as oportunidades de participação dos consultandos em projetos de investigação de modo a permitir a sua escolha livre e informada.
16. Mostrar aperfeiçoamento profissional contínuo e contribuir para o desenvolvimento da profissão.

4.2. Descrição do Serviço de Genética Médica do CHUC

Decorria o ano de 1984 quando o então Hospital Pediátrico (HP) do Centro Hospitalar de Coimbra realizava a primeira consulta de Genética Médica (GM). Apenas seis anos mais tarde surgiria a consulta de aconselhamento genético na Maternidade Bissaya Barreto (MBB). É então em março de 1999 que se cria oficialmente o serviço, sendo conferida a idoneidade formativa para o Internato de Complementar de GM em 2002. O atual Serviço de GM do CHUC, localiza-se no piso 1 do HP, sendo composto por uma área que comprime o gabinete do diretor de serviço, uma sala de reuniões, duas salas de trabalho (uma das quais se destina aos internos do serviço), salas de arquivo e secretariado clínico. A consulta de GM é realizada na área de Consulta Externa do HP, piso 0, onde estão disponíveis três gabinetes de consulta, que são utilizados de forma rotativa, um gabinete de consulta de psicologia e um gabinete de enfermagem. Há ainda um gabinete de consulta na MBB.

O Serviço de GM (Figura 1) é composto pelo Diretor de Serviço, médicos especialistas, médicos em fase de internato, assistentes técnicas do laboratório de citogenética, secretariado, uma psicóloga e uma enfermeira, ambas com a formação superior do Mestrado em Aconselhamento Genético.

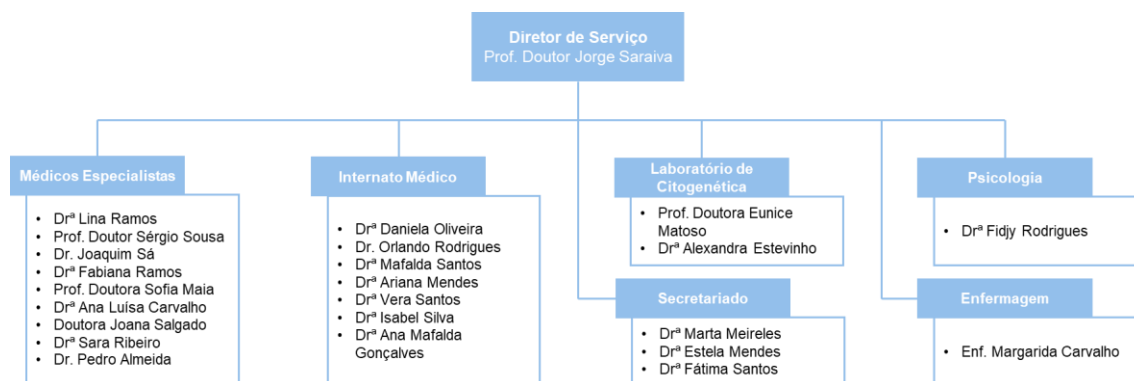


Figura 1. Organização do Serviço de Genética Médica.

O Serviço de GM participa ainda em nove centros de referência e em oito European Reference Networks (Figura 2).^{1,2,3}

Centros de Referência	European Reference Networks
• Cardiopatias Congénitas	• ERN BOND “Rare Bone Disorders”
• Coagulopatias Congénitas	• ERN ITHACA “Intellectual disability, Telehealth, Autism and Congenital Anomalies”
• Doenças Hereditárias do Metabolismo	• ERN EpiCARE
• Epilepsia Refratária	• ERN EYE
• Fibrose Quística	• MetabERN
• Implantes Cocleares	• ERN PaedCan
• Onco-Oftalmologia	• ERN RARE-LIVER
• Oncologia Pediátrica	• ERN TRANSPLANT-CHILD
• Transplante Hepático	

Figura 2. Centros de Referência e European Reference Networks do Serviço de GM

4.3. Organização do Estágio

Durante o período de estágio, a aluna teve a oportunidade de assistir a 4 períodos de consulta semanal, tendo este número sido aumentado, a partir de novembro e por iniciativa da aluna, para 5 ou 6 períodos de consulta, para que houvesse espaço para incluir 1 a 2 períodos de consulta de GM aplicada ao Diagnóstico Pré-Natal (DPN), por semana, ao longo de todo o estágio. Adicionalmente, a aluna participou em Reuniões de Serviço de

DPN e de Serviço de GM, organizadas com periodicidade semanal, e ainda num período semanal de pré-consulta. Resume-se, na Figura 3, o plano geral de atividades semanal da aluna.

	Segunda-feira	Terça-feira	Quarta-feira	Quinta-feira	Sexta-feira
Manhã	Consultas de Genética	Consultas de Genética	Consultas de Genética	Consultas de Genética	Reunião DPN Pré-Consulta
Tarde	Consultas de Genética	Consultas de Genética	Consultas de Genética	Consultas de Genética	Reunião de Serviço

Figura 3. Plano de Atividades Semanal

De modo a assistir às consultas dos diferentes especialistas e observar distintos métodos e áreas de intervenção, foi adotado um sistema rotativo, em que os períodos de consulta e médicos eram alterados a cada dois meses. Assim, a aluna teve a oportunidade de acompanhar entre:

- Setembro e Outubro de 2023: Dr^a Lina Ramos, Dr. Joaquim Sá e Dr^a Fabiana Ramos, consulta de DPN na MBB, habitualmente quatro períodos semanais;
- Novembro e Dezembro de 2023: Dr. Joaquim Sá e Doutora Joana Salgado, por dois períodos semanais cada, e Dr^a Fabiana Ramos, por um período semanal na consulta de DPN;
- Janeiro e Fevereiro de 2024: Dr^a Sara Ribeiro e Dr. Pedro Almeida, por dois períodos semanais cada, e Dr^a Fabiana Ramos, por um período semanal na consulta de DPN;
- Março e Abril de 2024: Prof. Doutora Sofia Maia e Dr^a Ana Luísa Carvalho, por dois períodos semanais cada, e Dr^a Fabiana Ramos, por um ou dois períodos semanais na consulta de DPN.

Para além das atividades semanais, a aluna teve ainda a oportunidade de participar nos seguintes Congressos, Seminários e Cursos, cujos certificados podem ser encontrados na secção de anexos deste relatório:

- Curso de Tumores Hereditários, organizado pela Liga Portuguesa Contra o Cancro,
- Sociedade Portuguesa de Genética Humana, 27^a Reunião Anual,
- 8^o Curso de Genética Médica: Conceitos Elementares e Aplicações Frequentes, organizado pelo Serviço de GM da ULS Coimbra,

- 9ª Edição do Curso de Genética na Medicina Geral e Familiar, organizado pelo Centro de Genética Preditiva e Preventiva.

5. Atividade Assistencial

5.1. Caracterização Demográfica dos Casos Observados

Durante o período de estágio a aluna teve a oportunidade de acompanhar cerca de 733 consultas (Figura 4), com 671 utentes de 480 famílias, tendo conseguido estar presente em duas ou mais consultas de 57 utentes. Destas, 53% foram primeiras consultas e 47% consultas subsequentes.

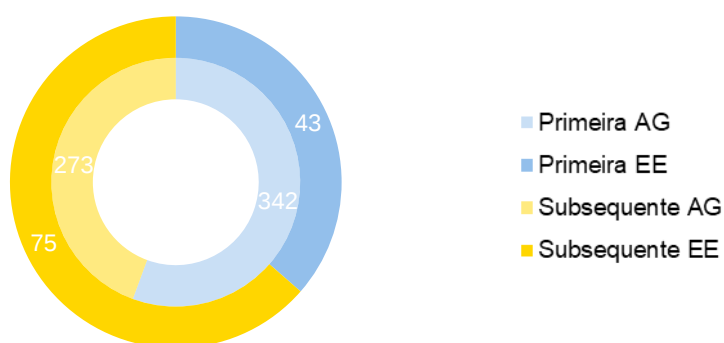


Figura 4. Distribuição dos Utentes por Tipo de Consulta. AG (Aconselhamento Genético), EE (Esclarecimento Etiológico)

Nas consultas de Aconselhamento Genético (AG), já poderá haver uma patologia confirmada ou suspeita na família ou no utente. Nestes casos, explica-se a história natural da doença, abordam-se modos de hereditariedade e riscos para os diferentes familiares, e esclarecem-se as diferentes opções reprodutivas disponíveis, incluindo as vantagens e desvantagens de cada uma. Adicionalmente, poderá ainda ser necessário dedicar tempo à recolha detalhada da história familiar, à explicação dos diferentes tipos de teste genético disponíveis e ao preenchimento do consentimento informado. As consultas de Esclarecimento Etiológico (EE), embora também se baseiem no aconselhamento genético, têm o principal objetivo de esclarecer a clínica de uma determinada doença e orientar o doente. As consultas de AG e EE são ambas de grande importância clínica, mas é essencial saber distinguir quais poderão ser realizadas pelo aconselhador genético e reconhecer que, mesmo no mundo das consultas de aconselhamento genético que se designam neste relatório, existem algumas que não serão apropriadas para o profissional de saúde não médico.

No serviço de GM do CHUC as “Primeiras Consultas” realizam-se ao longo de uma hora, dando tempo ao médico para fazer uma recolha detalhada da história pessoal, clínica

e familiar do utente, analisar exames clínicos, identificar uma principal patologia suspeita e/ou indicar que testes genéticos podem ser realizados, se aplicável. A duração mais extensa destas consultas permite que o acompanhamento dos utentes seja mais cuidadoso e humanizado, dando tempo ao médico de criar uma relação de confiança com o utente e a sua família. Esta relação será particularmente importante na partilha de emoções e momentos mais difíceis, como a culpa e a revolta, ou a perda de um familiar importante e as dificuldades sentidas na vivência com a doença. Já as “Consultas Subsequentes” têm um tempo estimado de 30 minutos, em que há habitualmente um relembrar dos tópicos abordados na primeira consulta, a entrega e esclarecimento dos resultados de testes genéticos, o aconselhamento em relação a outros tipos de teste que poderão ser realizados, o eventual esclarecimento etiológico, a referência para outras especialidades, a referência de outros familiares para a consulta, entre outros procedimentos, adaptados para cada caso.

Dos utentes acompanhados, verificou-se que a grande maioria, 65%, é do sexo feminino, como se pode verificar na Figura 5A. Uma possível justificação para esta disparidade tão significativa, é o número elevado de consultas de DPN que a aluna observou, sendo que estas são mais frequentemente realizadas com membros do sexo feminino. Assim, e excluindo as consultas de DPN, observa-se um alinhamento no número de utentes de cada sexo (Figura 5B).

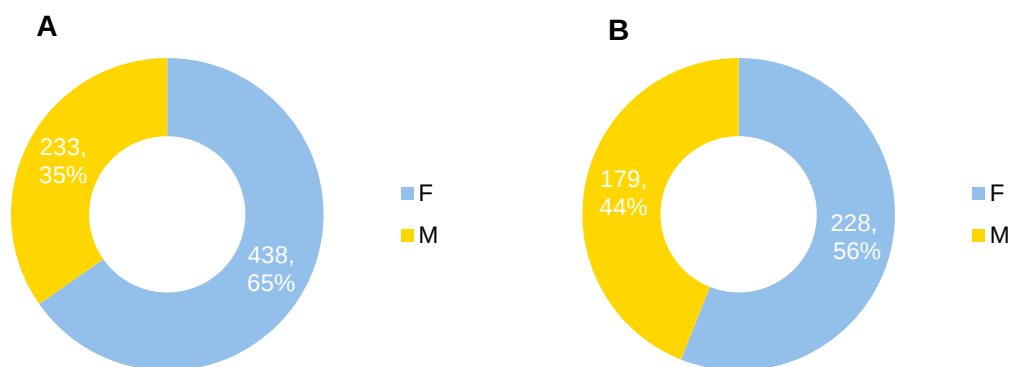


Figura 5. Distribuição dos Utentes da Consulta por Sexo. F (Feminino), M (Masculino).

Em relação à classificação por grupos etários a maioria dos utentes, 45.2%, tem entre 35 e 64 anos (figura 6), sendo esta também a faixa etária mais volumosa em Portugal, representando 42.4% da população portuguesa segundo os últimos censos.⁴ As faixas etárias foram definidas segundo as fases de desenvolvimento: <1 ano – bebé; 1 a 4 anos – criança; 5 a 17 anos – criança em idade escolar, pré-adolescente e adolescente; 18 a 34 anos – jovem adulto; 35 a 64 anos – adulto; >65 anos – idoso. É de assinalar que os grupos etários “18-34” e “35-64” incluem os indivíduos em idade reprodutiva, que estão mais

frequentemente interessados numa possível avaliação da sua história familiar, e as pessoas com mais facilidade de mobilidade, sendo estas duas possíveis razões para que estes grupos estejam mais representados.

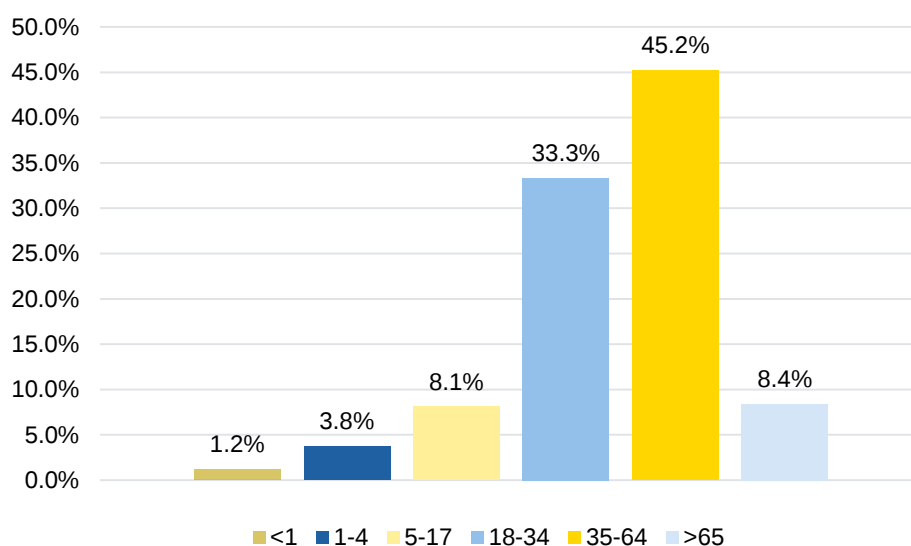


Figura 6. Distribuição dos Utentes das Consultas por Idade.

Em relação à distribuição geográfica, observou-se, como era de esperar, uma presença mais significativa de utentes dos distritos de Coimbra, Leiria e Aveiro (figura 7), devido à elevada referenciação das ULS da zona centro do país para o Serviço de Genética Médica da ULS Coimbra, para além da elevada referenciação da Consulta Externa do CHUC e da MBB. Uma vantagem que transparece junto dos utentes é a equipa de enfermagem do Serviço de GM, que permite aos utentes fazer a colheita no dia da consulta, sem terem de fazer deslocações adicionais. Num contexto em que alguns utentes se deslocam de localidades a mais de duas horas de distância para as suas consultas, há um aumento significativo da comodidade dos mesmos. Em relação às vias de referenciação dos utentes, estes podem ser referenciados por outros hospitais, públicos ou privados, por outros serviços do CHUC e pelos centros de saúde locais, ou então recorrer à consulta por iniciativa própria na condição de já terem sido seguidos no serviço de GM do CHUC ou terem familiares, com relatório de alta, que já tenham sido acompanhados no mesmo. Assim, a maioria dos utentes terá sido referenciado para a consulta de GM através da Consulta Externa do CHUC, ou terá pedido a marcação de uma consulta por iniciativa própria (figura 8), tendo 83% preferido estar acompanhado na consulta (figura 9).

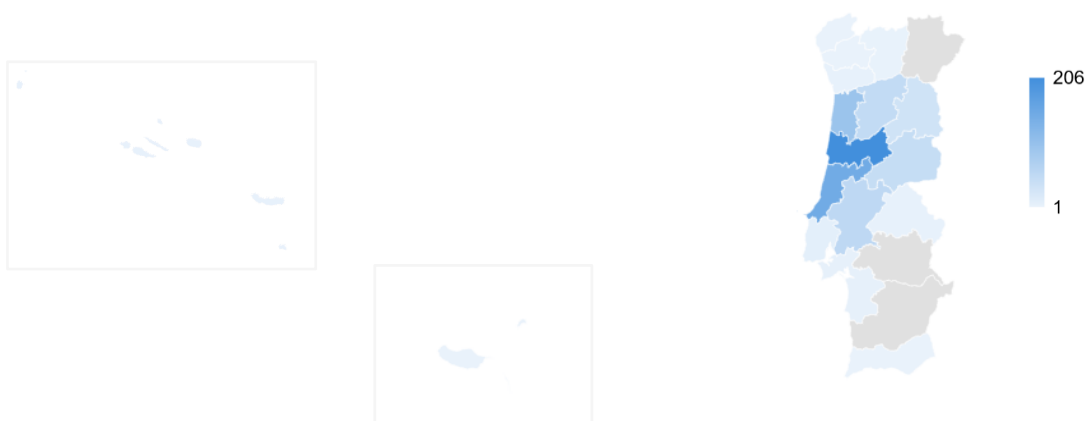


Figura 7. Distribuição Geográfica dos Utentes das Consultas.

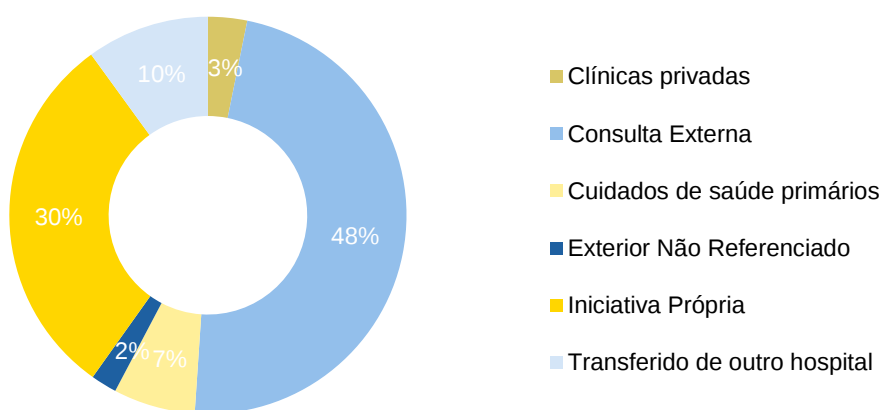


Figura 8. Distribuição dos Utentes da Consulta por Meio de Referênciação.

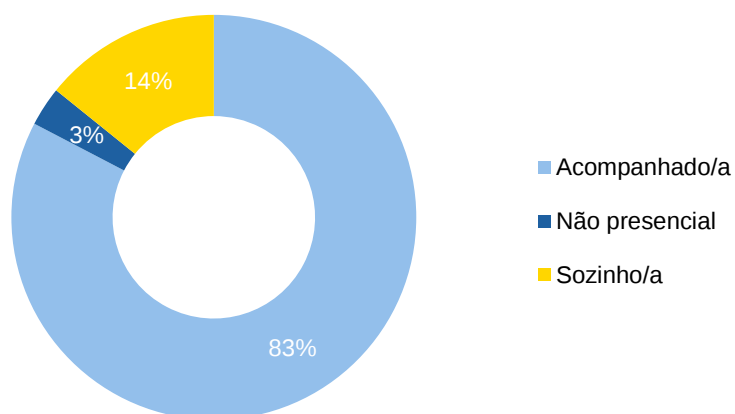


Figura 9. Acompanhamento dos Utentes à Consulta. As consultas “Não presenciais” referem-se a consultas telefónicas.

5.2. Caracterização Clínica dos Casos Observados

Durante o estágio a aluna teve a oportunidade de assistir a consultas de diferentes especialistas, usufruindo da sua experiência em ramos mais específicos da genética. A forma como o Serviço de GM está organizado permite aos médicos uma subespecialização em determinadas áreas e tipos de consulta. Os casos que a aluna acompanhou podem ser agrupados em diversas áreas ou valências da genética e da medicina (Tabela 1). Assim, é possível concluir que a valência com mais casos observados foi a de DPN, contabilizando 42% das consultas acompanhadas. Isto deve-se principalmente, como havia sido descrito anteriormente, ao facto de a aluna ter demonstrado um particular interesse por esta área.

Tabela 1. Casos Observados, Divididos por Áreas da Genética e da Medicina
Consultar Lista de Abreviaturas para melhor compreensão.

Área	Nº
Cardiogenética	43
Displasias Ósseas	3
Doenças do Tecido Conjuntivo	7
DPN	311
DPS	49
Endocrinologia e Doenças do Metabolismo	19
Hematologia	11
Neurodesenvolvimento	117
Neurogenética	28
Oftalmogenética	32
Oncogenética	104
Outro	9
Total	733

Na tabela a seguir (Tabela 2), podemos observar os principais motivos de referenciação às consultas de genética que a aluna observou.

Tabela 2. Principais Motivos de Referenciação à Consulta de Genética Médica.
Consultar Lista de Abreviaturas para melhor compreensão.

Cardiogenética	Nº
Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor e Cardiopatia	1
Antecedentes Familiares de Displasia Arritmogénica do Ventrículo Direito	1
Antecedentes Familiares de Displasia Arritmogénica do Ventrículo Direito e Miocardiopatia Dilatada	1
Antecedentes Familiares de Miocardiopatia Dilatada	2

Antecedentes Familiares de Miocardiopatia Hipertrófica	7
Antecedentes Familiares de Morte Súbita	1
Antecedentes Pessoais e Familiares de Miocardiopatia Dilatada	1
Antecedentes Pessoais e Familiares de Miocardiopatia Hipertrófica	1
Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor e Cardiopatia	1
Bloqueio Atrioventricular	4
Cardiopatia Isolada	1
Distrofia Muscular das Cinturas e Cardiopatia Isquêmica com Aneurisma Apical	1
Insuficiência Cardíaca	2
Miocardiopatia Dilatada	3
Miocardiopatia Hipertrófica	9
Síndrome do QT-Longo	1
Síndrome de Brugada	4
Suspeita de Miocardiopatia Hipertrófica	1
Ventrículo Esquerdo Não Compactado	1
Displasias Ósseas	
Antecedentes Familiares de Síndrome de 3M tipo 2	2
Síndrome de 3M Tipo 2	1
Doenças do Tecido Conjuntivo	
Antecedentes Familiares de Síndrome de Marfan	4
Suspeita de Síndrome de Marfan	3
DPN	
Albinismo	1
Antecedentes Familiares de Acondroplasia	2
Antecedentes Familiares de Adrenoleucodistrofia	1
Antecedentes Familiares de Ataxia Com Apraxia Oculomotora Tipo 4	1
Antecedentes Familiares de Atrofia Muscular Espinal	2
Antecedentes Familiares de Cardiopatia Congênita	1
Antecedentes Familiares de Cardiopatia Fetal	1
Antecedentes Familiares de Charcot-Marie-Tooth	4
Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural	8
Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural e Numérica	1
Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica	20
Antecedentes Familiares de Discinesia Ciliar Primária e Fibrose Quística	1
Antecedentes Familiares de Disferlinopatia	4
Antecedentes Familiares de Distrofia Facio-Escapulo-Umeral	1
Antecedentes Familiares de Distrofia Muscular de Duchenne	1
Antecedentes Familiares de Doença com Hereditariedade AR	3
Antecedentes Familiares de Doença de Norrie	1
Antecedentes Familiares de Doença Poliquística Renal	4
Antecedentes Familiares de Encefalopatia Epilética e do Desenvolvimento	2
Antecedentes Familiares de Esclerose Tuberosa	2
Antecedentes Familiares de Fibrose Quística	5
Antecedentes Familiares de Hemofilia B e Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto	1
Antecedentes Familiares de Hemoglobiнопatia	3
Antecedentes Familiares de Hidrocefalia	2

Antecedentes Familiares de Hiperplasia Congénita da Suprarrenal	1
Antecedentes Familiares de Hipotonia Infantil com Atraso Psicomotor e Características Facies Tipo 3	1
Antecedentes Familiares de Malformação de Chiari	1
Antecedentes Familiares de Malformação Renal Congénita	1
Antecedentes Familiares de Microcefalia Primária	1
Antecedentes Familiares de Miocardiopatia Hipertrófica	1
Antecedentes Familiares de Miopatia Congénita Nemalinica por Défice de Actina $\alpha 1$	2
Antecedentes Familiares de Morte Neonatal	2
Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual	4
Antecedentes Familiares de Raquitismo Hipofosfatémico Ligado ao X	1
Antecedentes Familiares de Sarcoglicanopatia	5
Antecedentes Familiares de Síndrome da Contratura Congénita Letal tipo 11	2
Antecedentes Familiares de Síndrome de Alport	1
Antecedentes Familiares de Síndrome de CHARGE	2
Antecedentes Familiares de Síndrome de Crouzon	2
Antecedentes Familiares de Síndrome de Depleção do DNA Mitocondrial	2
Antecedentes Familiares de Síndrome de DiGeorge	4
Antecedentes Familiares de Síndrome de DiGeorge, Trissomia 21 e Distrofia Muscular de Duchenne	1
Antecedentes Familiares de Síndrome de Microduplicação 17p12	2
Antecedentes Familiares de Síndrome de Noonan	2
Antecedentes Familiares de Síndrome de Ogden	1
Antecedentes Familiares de Síndrome de Snijders Blok-Campeau	1
Antecedentes Familiares de Síndrome de Stargardt	1
Antecedentes Familiares de Síndrome de Turner	1
Antecedentes Familiares de Síndrome de X-frágil	4
Antecedentes Familiares de Surdez Congénita	5
Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas	33
Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas e Antecedentes Familiares de Hipercolesterolemia Familiar Tipo 2	1
Antecedentes Pessoais de Lipidema e Obesidade	1
Antecedentes Pessoais e Familiares de α -Talassemia	1
Atrofia Dentato Rubro Palido Luysiana	1
Consanguinidade	1
Discinesia Ciliar Primária e Antecedentes Familiares de Fibrose Quística	1
Doença de Gaucher	1
Doença Poliquística Renal	1
Epilepsia	1
Hemoglobinopatia	6
Morte Fetal de Causa Desconhecida	6
Osteogenesis Imperfecta Tipo 1	1
Polineuropatia Amilóide Familiar	2
Quadro de Abortos de Repetição	4
Revisão por Anomalias Ecográficas	56
Síndrome de Anomalias Cardíacas Congénitas-Perturbação do Desenvolvimento Intelectual-Dismorfia Facial <i>CDK13</i> -relacionada	1
Suspeita de Acondroplasia	1
Suspeita de Cardiopatia Fetal	2

Suspeita de Cromossomopatia Estrutural em Feto	1
Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto	55
Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Mosaico em Feto	1
Suspeita de Fibrose Quística em Feto	1
Suspeita de Hiperplasia Congénita da Suprarrenal	1
Suspeita de Mosaicismo Gonadal	2
Suspeita de Osteogénese Imperfeita em Feto	4
Suspeita de Síndrome de Waardenburg	1
Trombofilia	1
DPS	
Antecedentes Familiares de CADASIL	1
Antecedentes Familiares de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais	8
Antecedentes Familiares de Paraparésia Espástica Tipo 4	1
Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch	8
Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama Associada ao Gene <i>ATM</i>	1
Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário	28
Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição Tumoral Ligada ao <i>CHEK2</i>	2
Endocrinologia e Doenças do Metabolismo	
Antecedentes Familiares de Défice de Transportador da Tiamina	1
Antecedentes Familiares de Doença de Fabry	1
Antecedentes Familiares de Hiperplasia Congénita da Suprarrenal	4
Antecedentes Familiares de MCADD	2
Dislipidemia	1
Hiperinsulinismo Neonatal Persistente	1
Hiperplasia Congénita da Suprarrenal	2
MCADD	1
Suspeita de Diabetes Tipo Mody	5
Suspeita de Lipodistrofia Parcial Familiar Tipo 1	1
Hematologia	
Antecedentes Familiares de Favismo	2
Antecedentes Familiares de Trombofilia FV Leiden-Relacionada	1
Antecedentes Familiares de Hemocromatose	3
Antecedentes Familiares de Trombofilia	2
Favismo	1
β -Talassemia Minor	2
Neurodesenvolvimento	
Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor	12
Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural	1
Antecedentes Familiares de Epilepsia	8
Antecedentes Familiares de Epilepsia e Perturbação do Desenvolvimento Intelectual	3
Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual	16
Antecedentes Familiares de Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual	8
Antecedentes Familiares de Síndrome de Défice Intelectual com Hipotonia e Doença do Movimento, Ligada ao Cromossoma X	2
Antecedentes Familiares de Síndrome de Défice Intelectual tipo Snijders Blok	2
Antecedentes Pessoais e Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor	1
Antecedentes Pessoais e Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual	4

Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor	8
Epilepsia	5
Epilepsia e Perturbação do Desenvolvimento Intelectual	1
Perturbação de Hiperatividade/Déficite de Atenção	1
Perturbação do Desenvolvimento Intelectual	24
Perturbação do Espectro do Autismo	1
Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual	7
Síndrome de Baker-Gordon	1
Síndrome de Déficite Intelectual com Hipotonia e Doença do Movimento, Ligada ao Cromossoma X	1
Síndrome de Déficite Intelectual tipo Snijders Blok	1
Síndrome de Duplicação 7q11.23	1
Síndrome de Prader-Willi	1
Suspeita de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual	3
Suspeita de Síndrome de Angelman	1
Suspeita de Síndrome de Cornelia de Lange	1
Suspeita de Síndrome de Prader-Willi	1
Suspeita de Síndrome de Rubinstein-Taybi	1
Suspeita de Síndrome de X-Frágil	1
Neurogenética	
Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor e Distrofia Muscular das Cinturas	2
Antecedentes Familiares de Atrofia Muscular Espinal	1
Antecedentes Familiares de Charcot-Marie-Tooth	1
Antecedentes Familiares de Distrofia Facio-Escapulo-Umeral	1
Antecedentes Familiares de Distrofia Muscular das Cinturas	1
Antecedentes Familiares de Distrofia Muscular de Becker	1
Antecedentes Familiares de Epilepsia	3
Antecedentes Familiares de Esclerose Lateral Amiotrófica	3
CADASIL	1
Distrofia Muscular das Cinturas	1
Enxaqueca Crónica	1
Epilepsia	1
Neuropatia Axonal Sensitiva	1
Paraparésia Atáxica Progressiva	1
Paraparésia Espástica	3
Quadro Parkinsónico Sem Diagnóstico Molecular	1
Síndrome de CANVAS	1
Suspeita de Distrofia Muscular Congénita com Perturbação do Desenvolvimento Intelectual Associada ao Gene <i>LARGE1</i>	1
Suspeita de Doença de Dravet	1
Suspeita de Paraparésia Espástica	1
Suspeita de Síndrome de CANVAS	1
Oftalmogenética	
Albinismo Oculocutâneo	1
Aniridia	2
Antecedentes Familiares de Atrofia Ótica	1
Antecedentes Familiares de Retinopatia Pigmentar	4

Antecedentes Pessoais e Familiares de Atrofia Ótica	1
Atriquia Papular e Antecedentes Familiares de Retinopatia Pigmentar	2
Atrofia Ótica	1
Catarata Congénita	1
Distrofia dos Cones e/ou Bastonetes	4
Distrofia Macular	2
Nistagmo	1
Retinopatia Pigmentar	10
Retinopatia Pigmentar e Antecedentes Familiares de Atriquia Papular	1
Suspeita de Pseudoxantoma Elasticum	1
Oncogenética	
Antecedentes Familiares de Cancro	28
Antecedentes Familiares de Feocromocitoma	3
Antecedentes Familiares de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais	1
Antecedentes Familiares de Linfoma de Hodgkin	1
Antecedentes Familiares de Schwannomatose	1
Antecedentes Familiares de Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	2
Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch	1
Antecedentes Familiares de Síndrome de Von Hippel Lindau	2
Antecedentes Pessoais de Cancro	13
Antecedentes Pessoais de Polipose Mista	1
Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro	37
Antecedentes Pessoais e Familiares de Schwannomatose	1
Companheiro portador de variante <i>MUTYH</i>	1
Osteocondromas múltiplos	1
Pólipos Intestinais	1
Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	1
Síndrome de Lynch	1
Suspeita de Complexo de Carney	1
Suspeita de Polipose Familiar Serreada	1
Suspeita de Síndrome de Li-Fraumeni	1
Suspeita de Síndrome de Lynch	5
Outro	
Antecedentes Familiares de Miastenia Gravis Parálitica	1
Antecedentes Familiares de Síndrome de Leigh	1
Doença de Wilson	1
Síndrome de Deleção 16p11.2	1
Síndrome de Klinefelter	1
Suspeita de Discinesia Ciliar Primária	1
Suspeita de Doença Hepática Poliquística	1
Suspeita de Neurofibromatose	1
Suspeita de Síndrome de Noonan	1

Da mesma forma, podem-se também enumerar as patologias e modos de hereditariedade com os quais a aluna teve contacto durante o estágio (Tabela 3). A

nomenclatura utilizada para as patologias, síndromes ou doenças é concordante com a estabelecida nas plataformas OrphaNet e/ou OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man). A hereditariedade das mesmas foi concluída com base na história familiar ou na história natural da doença de acordo com a literatura.

Tabela 3. Patologias Observadas e os seus Modos de Hereditariedade. Consultar Lista de Abreviaturas para melhor compreensão

Patologia Diagnosticada ou Suspeita	Gene/Locus
Hereditariedade Autossómica Dominante	
Acondroplasia	<i>FGFR3</i>
Aniridia	<i>PAX6</i>
Anomalia Congénita Cardíaca Não Síndrómica Tipo 2	<i>TAB2</i>
Ataxia Espinocerebelosa Tipo 42	<i>CACNA1G</i>
Atrofia Dentato Rubro Palido Luysiana	<i>ATN1</i>
Atrofia Ótica Tipo 1	<i>OPA1</i>
Bloqueio Atrioventricular	N/A
CADASIL	<i>NOTCH3</i>
Charcot-Marie-Tooth Tipo 1A	<i>PMP22</i>
Complexo de Carney	<i>PRKAR1A</i>
Diabetes Tipo Mody	N/A
Diabetes Tipo Mody 3	<i>HNF1A</i>
Displasia Arritmogénica do Ventrículo Direito Tipo 8	<i>DSP</i>
Displasia Arritmogénica do Ventrículo Direito Tipo 9	<i>PKP2</i>
Distrofia Facio-Escapulo-Umeral	<i>D4Z4</i>
Distrofia Macular	<i>PRPH2</i>
Doença de Dravet	<i>SCN1A</i>
Doença de Von Willebrand	<i>VWF</i>
Doença do Neurodesenvolvimento com Distúrbio da Fala e Facies Dismórfico	<i>SETD1A</i>
Doença do Neurodesenvolvimento Com ou Sem Anomalias Cerebrais, Oftalmológicas ou Cardíacas	<i>RERE</i>
Encefalopatia Epilética e do Desenvolvimento Tipo 56	<i>YWHAG</i>
Encefalopatia Epilética e do Desenvolvimento Tipo 91	<i>PPP3CA</i>
Epilepsia	<i>SCN1A</i>
Esclerose Lateral Amiotrófica	<i>C9orf72</i>
Esclerose Tuberosa	<i>TSC1</i>
Hipercolesterolemia Familiar Tipo 2	<i>APOB</i>
Hiperinsulinismo Neonatal Persistente	<i>ABCC8</i>
Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais	<i>FH</i>
Lipodistrofia Parcial Familiar Tipo 1	N/A
Miocardiopatia Dilatada	N/A
Miocardiopatia Dilatada Tipo 1G	<i>TTN</i>
Miocardiopatia Hipertrófica	N/A
Miocardiopatia Hipertrófica Familiar Tipo 9	<i>TTN</i>

Miocardiotopia Hipertrófica Tipo 1	MYH7
Miocardiotopia Hipertrófica Tipo 4	MYBPC3
Miocardiotopia Hipertrófica Tipo 7	TNNI3
Miopia Congénita Nemalinica por Défice de Actina α 1	ACTA1
Neoplasias Endócrinas Múltiplas <i>MEN1</i> -Relacionadas	MEN1
Neurofibromatose	NF1
Osteogenesis Imperfecta Tipo 1	COL1A1
Osteogenesis Imperfecta Tipo 2	COL1A2
PAF	TTR
Paraparesia Espástica Tipo 4	SPAST
Perturbação do Desenvolvimento Intelectual Dominante Tipo 65	KDM4B
Perturbação do Desenvolvimento Intelectual <i>TAOK1</i> -Relacionada	TAOK1
Schwanomatose	LZTR1
Síndrome de Anomalias Cardíacas Congénitas-Perturbação do Desenvolvimento Intelectual-Dismorfia Facial <i>CDK13</i> -Relacionada	CDK13
Síndrome de Baker-Gordon	SYT1
Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	PTEN
Síndrome de Beck-Fahrner	TET3
Síndrome de Brugada	N/A
Síndrome de CHARGE	CHD7
Síndrome de Crouzon	FGFR2
Síndrome de Helsmoortel-Van der Aa	ADNP
Síndrome de Kabuki	KMT2D
Síndrome de Li-Fraumeni	TP53
Síndrome de Lynch Tipo 1	MSH2
Síndrome de Lynch Tipo 2	MLH1
Síndrome de Lynch Tipo 4	PMS2
Síndrome de Lynch Tipo 5	MSH6
Síndrome de Marfan	FBN1
Síndrome de Noonan 8	RIT1
Síndrome de O'Donnell-Luria-Rodan	KMT2E
Síndrome de Predisposição de Cancro Mama Associada ao Gene <i>ATM</i>	ATM
Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário Tipo 1	BRCA1
Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário Tipo 2	BRCA2
Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário Tipo 3	RAD51C
Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário Tipo 5	PALB2
Síndrome de Predisposição de Feocromocitoma	TMEM127
Síndrome de Predisposição Tumoral ligada ao <i>CHEK2</i>	CHEK2
Síndrome de Rubinstein-Taybi	CREBBP
Síndrome de Snijders Blok-Campeau	CHD3
Síndrome de Von Hippel Lindau	VHL
Surdez Congénita	N/A
Trombofilia Tipo 1	F2
Trombofilia Tipo 2	F5
Hereditariedade Autossómica Recessiva	
Anemia Falciforme	HBB
Ataxia Com Apraxia Oculomotora Tipo 4	PNKP

Atriquia Papular	VDR
Atrofia Muscular Espinal	SMN1
Charcot-Marie-Tooth Tipo 4K	SURF1
Défice de Transportador da Tiamina	SLC19A3
Discinesia Ciliar Primária Tipo 15	CCDC40
Discinesia Ciliar Primária Tipo 3	DNAH5
Disferlinopatia	DYSF
Distrofia dos Cones e/ou Bastonetes	MFSD8
Distrofia Muscular Congénita com Perturbação do Desenvolvimento Intelectual Relacionada	LARGE1- LARGE1
Distrofia Muscular das Cinturas	ANO5
Doença de Gaucher	GBA
Doença de Wilson	ATP7B
Doença Poliquística Renal Tipo 4	PKHD1
Fibrose Quística	CFTR
Hemocromatose	HFE
Hiperplasia Congénita da Suprarrenal	CYP21A2
Hipotonia Infantil com Atraso Psicomotor e Características Facies Tipo 3	TBCK
MCADD	ACADM
Microcefalia Primária Tipo 1	MCPH1
Microcefalia Primária Tipo 5	ASPM
Microcefalia Primária Tipo 8	CEP135
Paraparésia Espástica Tipo 76	CAPN1
Perturbação do Défice Intelectual Recessiva Tipo 46	NDST1
Perturbação do Desenvolvimento Intelectual e Retinopatia Pigmentar	SCAPER
Polipose Adenomatosa Familiar	MUTYH
Pseudoxantoma Elasticum	ABCC6
Retinopatia Pigmentar	CFAP410
Retinopatia Pigmentar Tipo 25	EYS
Retinopatia Pigmentar Tipo 39	USH2A
Retinopatia Pigmentar Tipo 41	PROM1
Retinopatia Pigmentar Tipo 56	IMPG2
Sarcoglicanopatia	SGCG
Síndrome da Contratura Congénita Letal tipo 11	GLDN
Síndrome de 3M Tipo 2	OBSL1
Síndrome de CANVAS	RFC1
Síndrome de Depleção do DNA Mitocondrial	SUCLA2
Síndrome de Leigh	MTFMT
Síndrome de Noonan 2	LZTR1
Síndrome de Stargardt	ABCA4
Surdez Congénita	GJB2
β-talassemia	HBB
Cromossomopatia Estrutural	
Síndrome de Deleção 16p11.2	N/A
Síndrome de DiGeorge	N/A
Síndrome de Duplicação 15q11-q13	N/A
Síndrome de Duplicação 7q11.23	N/A

Síndrome de Microduplicação Xp11.22	HUWE1
Cromossomopatia Numérica	
Síndrome de Down	N/A
Síndrome de Edwards	N/A
Síndrome de Jacobs	N/A
Síndrome de Klinefelter	N/A
Síndrome de Patau	N/A
Síndrome de Turner	N/A
Síndrome do Triplo X	N/A
Triploidia	N/A
Trissomia 10	N/A
Defeitos de Imprinting	
Síndrome de Angelman	UBE3A
Síndrome de Prader-Willi	N/A
Não Esclarecido (N/E)	
Albinismo	N/A
Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor	N/A
Cardiopatia Isquémica com Aneurisma Apical	N/A
Catarata Congénita	N/A
Dislipidemia	N/A
Distrofia dos Cones e/ou Bastonetes	N/A
Distrofia Macular	N/A
Distrofia Muscular das Cinturas	N/A
Doença do Neurodesenvolvimento com Epilepsia e Anomalias Cerebrais	CLCN3
Doença Hepática Poliquística	N/A
Enxaqueca Crónica	N/A
Epilepsia	N/A
Hidrocefalia	N/A
Hipoplasia/Agenesia do Corpo Caloso	N/A
Insuficiência Cardíaca	N/A
Isomerismo Fetal	N/A
Malformação de Chiari	N/A
Miastenia Gravis Parálitica	N/A
Morte Súbita	N/A
Neuropatia Axonal Sensitiva	N/A
Paraparesia Espástica	N/A
Parkinson	N/A
Perturbação de Hiperatividade/Défice de Atenção (PHDA)	N/A
Perturbação do Desenvolvimento Intelectual	N/A
Perturbação do Espectro do Autismo	N/A
Polipose Familiar Serreada	N/A
Síndrome de Waardenburg	N/A
Síndrome do QT-Longo	N/A
Ventrículo Esquerdo Não Compactado	N/A
α-Talassemia	HBA1/HBA2
Hereditariedade Ligada ao X (Dominante ou Recessivo)	

Adrenoleucodistrofia	<i>ABCD1</i>
Distrofia Muscular de Becker	<i>DMD</i>
Distrofia Muscular de Duchenne	<i>DMD</i>
Doença de Fabry	<i>GLA</i>
Doença de Norrie	<i>NDP</i>
Favismo	<i>G6PD</i>
Hemofilia B	<i>F9</i>
Perturbação do Desenvolvimento Intelectual Sindrómica, Ligada ao X Tipo 34	<i>NONO</i>
Perturbação do Desenvolvimento Intelectual Sindrómica, Ligada ao X, <i>RBMX</i> -Relacionada	<i>RBMX</i>
Raquitismo Hipofosfatémico Ligado ao X	<i>PHEX</i>
Retinopatia Pigmentar Tipo 3	<i>RPGR</i>
Síndrome de Alport	<i>COL4A5</i>
Síndrome de Cornelia de Lange	<i>HDAC8</i>
Síndrome de Défice Intelectual Tipo Billuart	<i>OPHN1</i>
Síndrome de Défice Intelectual Tipo Snijders Blok	<i>DDX3X</i>
Síndrome de Ogden	<i>NAA10</i>
Síndrome de X-Frágil	<i>FMR1</i>
Surdez Ligada ao X Tipo 6	<i>COL4A6</i>

Das consultas observadas, verifica-se uma distribuição balanceada entre os utentes que tiveram alta clínica e os utentes que prosseguiram para consultas subsequentes (Figura 10). Após dada a alta clínica, é redigido um relatório, endereçado ao utente, e por vezes ao médico que o referenciou para a consulta, para que o mesmo possa ser partilhado pelo utente com familiares e outras especialidades médicas se apropriado. Este pretende, por exemplo, descrever o motivo da consulta, explicar modos de hereditariedade, resultados de testes genéticos e as implicações destes para o utente, identificar os riscos para familiares e, se apropriado, referir para que especialidade(s) o utente foi/deve ser referenciado. O relatório contém ainda informações sobre como marcar uma nova consulta por iniciativa própria caso o utente precise de novos esclarecimentos, a sua história familiar ou história natural da doença se altere, ou na eventualidade de estar recomendada a marcação de uma consulta para um familiar. Por vezes é ainda emitido, com o consentimento informado, livre e escrito do utente, o Cartão da Pessoa com Doença Rara, que contém informações sobre o utente, o médico e instituição que o acompanha, a doença e cuidados específicos a ter em situações de emergência.⁵

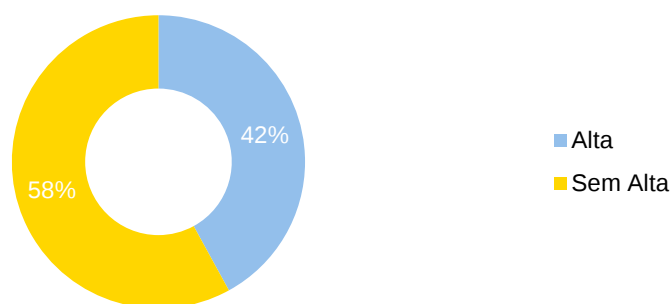


Figura 10. Distribuição dos Utentes Dependendo da Alta Clínica.

5.3. Caracterização dos Casos Com Intervenção Ativa da Aluna

A autonomia da aluna nas consultas foi incrementando de forma gradual, passando por um período de exclusiva observação nas primeiras semanas, e posteriormente uma participação ativa nas mesmas, recolhendo a história familiar, explicando o consentimento informado e auxiliando o médico noutras atividades durante a consulta. Assim, e construindo nos conhecimentos instruídos pelos médicos especialistas do CHUC, a aluna teve a oportunidade de realizar, com supervisão, 58 consultas de AG e 8 consultas de EE, tendo as últimas sido resultado de um estudo aprofundado de cada caso em conjunto com o médico especialista.

O aumento progressivo da independência dada à aluna, e o facto de ter tido a oportunidade de realizar múltiplas vezes o mesmo estilo de consulta (em que se pretendia oferecer a mesma informação aos utentes, consultas do protocolo de DPS e consultas de DPN), permitiu que esta ganhasse destreza e confiança nas mesmas, usufruindo da oportunidade de ouvir o feedback dos médicos e aplicando-o em consultas subsequentes.

5.3.1. Consultas de DPN

Nas consultas de DPN que a aluna teve a oportunidade de realizar (Tabela 4), o tipo de patologia mais explorado foi a cromossomopatia numérica, designadamente as trissomias 13,18 e 21.

Tabela 4. Consultas de DPN Realizadas

Idade	Sexo	Consulta	Tipo	Área	Médico	Motivo de Consulta
43	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto

43	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
32	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
25	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Surdez Congênita
23	F	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Surdez Congênita
33	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
36	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Disferlinopatia
30	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Discinesia Ciliar Primária e Antecedentes Familiares de Fibrose Quística
49	M	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Discinesia Ciliar Primária e Fibrose Quística
38	F	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Morte Fetal de Causa Desconhecida
28	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
42	F	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Atrofia Muscular Espinal
42	M	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Atrofia Muscular Espinal
38	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
23	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Surdez Congênita
27	F	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Charcot-Marie-Tooth
25	M	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Charcot-Marie-Tooth
36	F	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
30	F	Subsequente	EE	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Síndrome da Contratura Congênita Letal tipo 11
32	M	Subsequente	EE	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Síndrome da Contratura Congênita Letal tipo 11
43	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
38	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Morte Fetal de Causa Desconhecida
36	F	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
46	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
36	M	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
18	F	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Sarcoglicanopatia
23	M	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Sarcoglicanopatia
25	F	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Fibrose Quística
26	M	Primeira	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Fibrose Quística
41	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
31	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Charcot-Marie-Tooth

42	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
39	F	Subsequente	AG	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto

No decorrer do primeiro trimestre de uma gravidez, a grávida é aconselhada a realizar o rastreio combinado do primeiro trimestre, cujo objetivo é avaliar o risco de estar presente no feto uma das cromossomopatias numéricas mais comuns (trissomia 13,18 ou 21). O cálculo de risco é feito através do doseamento de marcadores bioquímicos, presentes no sangue materno, em conjunto com marcadores ecográficos, que são analisados na ecografia do primeiro trimestre.⁶ Por se tratar de um exame de rastreio e não diagnóstico, na eventualidade de o risco de uma determinada cromossomopatia ser mais elevado do que o esperado, a grávida poderá ter direito a realizar o Teste Pré-Natal Não Invasivo (NIPT)⁷ e/ou um exame invasivo, como a Biópsia das Vilosidades Coriônicas (BVC) e a Amniocentese, que permita testes genéticos mais compreensivos em material fetal. Atualmente está recomendada a realização do NIPT para gravidezes com um risco combinado intermédio, entre 1:101 e 1:1000, e a realização de exame invasivo numa situação de risco elevado, igual ou superior a 1:100.⁷ Será após a realização de estudos invasivos que o casal, na maioria dos casos, é referenciado para a consulta de GM no centro de DPN da MBB. As consultas em que a aluna teve um papel mais ativo, permitiram-lhe:

- recolher a história familiar, quando apropriado,
- explicar aos utentes os resultados dos cariótipos realizados em material genético fetal,
- avaliar e comunicar o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futuras gravidezes, tendo em conta não só o antecedente da patologia, mas também a idade materna,
- explicar risco para familiares diretos e necessidade, ou não, de se realizarem estudos genéticos mais conclusivos,
- abordar quais seriam as opções de testes genéticos na eventualidade de uma nova gravidez do casal, explorando as vantagens e desvantagens de cada um,
- identificar, quando apropriado, outras opções reprodutivas, como o Diagnóstico Genético Pré-Implantação (DGPI), explicando em que consistem, as suas vantagens e desvantagens,
- elaborar o relatório de alta.

5.3.2. Consultas do Protocolo de DPS

O protocolo de DPS é composto por três consultas médicas, com dois momentos de colheita separados, e duas ou mais consultas de psicologia, dependendo da avaliação da psicóloga e do resultado do teste genético.

Assim, no protocolo de DPS aplicado à oncogenética, pretende-se que na primeira consulta o utente compreenda o propósito do estudo genético e o fluxo do protocolo, o modo de hereditariedade da síndrome em questão, os riscos associados aos diferentes tipos de cancro e como estes podem ser vigiados caso seja portador da variante familiar, o risco de ocorrência de outras doenças mais graves e com outros comportamentos de hereditariedade Mendeliana (como a Anemia de Fanconi), e as suas opções reprodutivas. Adicionalmente, recolhe-se a história familiar, abordam-se ainda as implicações legais da lei nº12/2005, avalia-se a situação emocional do utente, é preenchido o consentimento informado e feita a primeira colheita de sangue. Na segunda consulta médica, que é feita a par da primeira consulta de psicologia, revê-se a informação fornecida na primeira consulta e esclarecem-se dúvidas. O utente deve consentir oralmente a prosseguir com o protocolo antes de realizar uma segunda colheita de sangue. Por fim, na terceira consulta, confirma-se uma última vez a vontade do utente em receber o resultado e, em caso afirmativo, este é entregue. A entrega do resultado do estudo genético também depende da avaliação da equipa de psicologia, que pode aconselhar que o protocolo seja interrompido ou que seja pedida a consulta de psiquiatria. Uma vez explicado o resultado do estudo genético e exploradas as implicações emocionais do mesmo, pode ser necessário:

- se positivo: avaliar a necessidade de testar o(a) companheiro(a) para variantes genéticas no mesmo gene, relembrar o modo de hereditariedade e quais os familiares que podem agora ser referenciados à consulta de GM, recordar as opções reprodutivas e referenciar o utente para outras especialidades;
- se negativo: relembrar que o resultado não altera a situação de outros familiares, que ainda mantêm a mesma probabilidade de serem portadores para a patologia em questão, e que um resultado negativo não é um atestado de saúde, devendo ser seguidas as recomendações de vigilância da população em geral.

Após a terceira consulta é agendada a segunda consulta de psicologia que se deverá realizar 2 a 3 semanas depois. No caso de o resultado ser positivo, ou de o utente demonstrar necessidade, são marcadas consultas de psicologia de acompanhamento, seis meses depois e um ano depois da entrega do resultado.

Na Tabela 5 estão listadas as consultas do protocolo de DPS que a aluna realizou com supervisão.

Tabela 5. Consultas de Protocolo de DPS Realizadas. Na coluna “Área” descreve-se a fase do protocolo em que o utente se encontra na altura da realização da consulta. 1ª consulta médica (DPS – 1), 2ª consulta médica (DPS – 2), 3ª consulta médica (DPS – 3).

Idade	Sexo	Consulta	Tipo	Área	Médico	Motivo de Consulta
33	M	Subsequente	AG	DPS - 2	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
17	F	Primeira	AG	DPS - 1	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
58	F	Primeira	AG	DPS - 1	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
66	M	Primeira	AG	DPS - 1	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch
51	F	Subsequente	AG	DPS - 2	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama Associada ao Gene <i>ATM</i>
25	F	Primeira	AG	DPS - 1	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
33	M	Subsequente	AG	DPS - 3	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
19	F	Subsequente	AG	DPS - 2	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
67	F	Subsequente	AG	DPS - 3	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
59	F	Primeira	AG	DPS - 1	Drª Sara Ribeiro	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
37	F	Primeira	AG	DPS - 1	Drª Sara Ribeiro	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
35	F	Primeira	AG	DPS - 1	Drª Sara Ribeiro	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
68	M	Primeira	AG	DPS - 1	Drª Sara Ribeiro	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário

22	M	Primeira	AG	DPS - 1	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
----	---	----------	----	---------	-----------------------------	--

5.3.3. Consultas de Oftalmogenética

As consultas de oftalmogenética em que a aluna teve uma intervenção ativa estão descritas na Tabela 6.

Tabela 6. Consultas de Oftalmogenética Realizadas

Idade	Sexo	Consulta	Tipo	Área	Médico	Motivo de Consulta
64	F	Subsequente	EE	Oftalmogenética	Dr ^a Ana Luísa Carvalho	Retinopatia Pigmentar
39	F	Subsequente	EE	Oftalmogenética	Dr ^a Ana Luísa Carvalho	Antecedentes Familiares de Retinopatia Pigmentar
28	M	Subsequente	EE	Oftalmogenética	Dr ^a Ana Luísa Carvalho	Retinopatia Pigmentar
51	F	Primeira	AG	Oftalmogenética	Dr ^a Ana Luísa Carvalho	Antecedentes Familiares de Retinopatia Pigmentar
67	M	Primeira	AG	Oftalmogenética	Dr ^a Ana Luísa Carvalho	Retinopatia Pigmentar
74	F	Subsequente	EE	Oftalmogenética	Dr ^a Ana Luísa Carvalho	Retinopatia Pigmentar

O diagnóstico de Retinopatia Pigmentar é clínico e apenas conferido após a avaliação pelo oftalmologista. Desta forma, os utentes que são referenciados à consulta de GM já estão diagnosticados com a patologia e procuram esclarecer uma eventual causa para a doença, identificar riscos para outros familiares e para criar espaço para uma eventual medicina personalizada, com terapias específicas, de acordo com a variante genética ou gene afetado. Nas consultas em que a aluna teve um papel mais ativo esta teve a oportunidade de esclarecer, em conjunto e com supervisão do médico especialista responsável pela consulta, os resultados de testes genéticos, e a forma como estes identificam, ou não, uma possível causa para a doença diagnosticada na consulta de oftalmologia, explicar modos de hereditariedade e estatutos de portador, recolher a história familiar, elaborar sobre outros fenótipos relacionados com o mesmo gene, quando aplicáveis, explicar o consentimento informado e em que consiste o Cartão da Pessoa com Doença Rara.

5.3.4. Consultas de Achados Incidentais e Secundários, e Outras

Para além dos casos clínicos anteriormente descritos, a aluna teve ainda a oportunidade de realizar consultas que visam explicar achados incidentais ou secundários de testes genéticos (Tabela 7), e consultas de oncogenética, com utentes com história pessoal e/ou familiar de cancro, e de cardiogenética, ambas sem variante familiar identificada (Tabela 8).

Tabela 7. Consultas de Achados Incidentais e Secundários Realizadas

Idade	Sexo	Consulta	Tipo	Área	Médico	Motivo de Consulta
37	F	Subsequente	EE	DPN	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
35	M	Subsequente	EE	Neurogenética	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Charcot-Marie-Tooth

Tabela 8. Outras Consultas Realizadas

Idade	Sexo	Consulta	Tipo	Área	Médico	Motivo de Consulta
41	F	Primeira	AG	Oncogenética	Dr ^a Sara Ribeiro	Antecedentes Familiares de Cancro
71	F	Primeira	AG	Oncogenética	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch
51	F	Subsequente	AG	Oncogenética	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
57	F	Subsequente	AG	Oncogenética	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
46	F	Subsequente	AG	Oncogenética	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
58	F	Primeira	AG	Oncogenética	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Cancro
62	F	Subsequente	AG	Oncogenética	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
30	F	Primeira	AG	Oncogenética	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Familiares de Cancro
37	M	Subsequente	AG	Cardiogenética	Dr ^a Fabiana Ramos	Antecedentes Familiares de Miocardiopatia Hipertrófica
76	M	Subsequente	AG	Oncogenética	Prof. Doutora Sofia Maia	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
59	F	Primeira	AG	Oncogenética	Dr ^a Sara Ribeiro	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro

Os achados secundários são resultados de testes genéticos que identificam uma variante patogénica ou provavelmente patogénica num gene que não está relacionado com o fenótipo que motivou a realização do teste.⁸ Os genes incluídos na lista de achados secundários da ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics)⁹ caracterizam-se por implicarem um fenótipo cuja vigilância por apropriadas especialidades

médicas pode alterar a sua manifestação e/ou tratamento. Desta forma, é importante abordar estes resultados com os utentes, caso tenham consentido de forma livre, informada e escrita em sabê-los, para que estes possam, por exemplo, ser referenciados para consultas de risco, realizar tratamentos ou cirurgias profiláticas, e informar outros familiares que possam estar em risco.

Os achados incidentais, por sua vez, apesar de também não estarem relacionados com o motivo de realização do teste, surgem de forma incidental durante a análise e não implicam necessariamente um acompanhamento ou tratamento diferenciado, ou mesmo profilaxia.¹⁰ Um exemplo de um achado incidental pode ser uma doença neurológica, de início tardio e penetrância elevada, cuja causa seja uma variante pontual, patogénica ou provavelmente patogénica, identificada num exoma. No processo da explicação de um consentimento informado, acompanhado de um apropriado aconselhamento genético, é importante ter em conta que este tipo de achado pode ser identificado e que o utente deve ter pleno conhecimento das suas implicações antes de o saber.

5.4. Caracterização dos Relatórios Redigidos pela Aluna

A aluna teve ainda oportunidade de escrever, em colaboração e com a supervisão dos médicos especialistas responsáveis pela consulta, 27 relatórios clínicos de alta (Tabela 9), que podem ser encontrados da secção de anexos deste relatório.

Tabela 9. Relatórios de Alta Realizados. Os relatórios de DPN podem ser endereçados ao casal ou apenas a um dos membros do casal. Consultar Lista de Abreviaturas para melhor compreensão.

NR	Supervisão	Idade	Sexo	Área	Motivo
1	Drª Fabiana Ramos	36	F	DPN	Trissomia 21 em Feto; Idade Materna Inferior a 38 anos
2	Drª Fabiana Ramos	30	F	DPN	Grávida com Diagnóstico de Discinesia Ciliar Primária
3	Prof. Doutora Sofia Maia	62	F	Oncogenética	Cancro da Mama em Idade Jovem
4	Drª Fabiana Ramos	43	F	DPN	Trissomia 21 em Feto; Idade Materna Superior a 38 anos
5	Prof. Doutora Sofia Maia	33	M	DPS	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
6	Drª Fabiana Ramos	18 23	F M	DPN	Antecedentes Familiares de Sarcoglicanopatia

7	Prof. Doutora Sofia Maia	46	F	Oncogenética	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro em Idade Jovem
8	Prof. Doutora Sofia Maia	58	F	Oncogenética	Antecedentes Familiares de Cancro; Sem Critérios para Estudo Genético
9	Drª Fabiana Ramos	39	F	DPN	Trissomia 18 em Feto; Idade Materna Superior a 38 anos
10	Drª Fabiana Ramos	38	F	DPN	Trissomia 21 em Feto; Idade Materna Superior a 38 anos
11	Prof. Doutora Sofia Maia	57	F	Oncogenética	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro da Mama
12	Drª Fabiana Ramos	28 33	F M	DPN	Trissomia 21 em Feto; Idade Materna Inferior a 38 anos; Com indicação para DGPI
13	Drª Fabiana Ramos	33	F	DPN	Trissomia 21 em Feto; Idade Materna Inferior a 38 anos
14	Drª Fabiana Ramos	38 45	F M	DPN	Trissomia 21 em Feto; Idade Materna Superior a 38 anos
15	Drª Fabiana Ramos	37	F	DPN	Achado Secundário de Variante Patogénica no Gene <i>PALB2</i>
16	Drª Fabiana Ramos	27 25	F M	DPN	Antecedentes Familiares de Neuropatia Hereditária Charcot-Marie-Tooth
17	Drª Fabiana Ramos	46	F	DPN	Trissomia 21 em Feto; Idade Materna Superior a 38 anos
18	Drª Fabiana Ramos	41	F	DPN	Trissomia 21 em Feto; Idade Materna Superior a 38 anos
19	Prof. Doutora Sofia Maia	51	F	Oncogenética	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro; Manchester Score Superior a 15
20	Drª Fabiana Ramos	49	M	DPN	Antecedentes Familiares de Discinesia Ciliar Primária e Fibrose Quística
21	Drª Fabiana Ramos	32	F	DPN	Trissomia 21 em Feto; Idade Materna Inferior a 38 anos
22	Drª Fabiana Ramos	36	F	DPN	Trissomia 21 em Feto; Idade Materna Inferior a 38 anos; Prossegue com Gravidez
23	Drª Fabiana Ramos	36 46	F M	DPN	Antecedentes Familiares de Disferlinopatia; Relatório Escrito em Português e Inglês
24	Prof. Doutora Sofia Maia	67	F	DPS	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
25	Drª Fabiana Ramos	42	F	DPN	Trissomia 21 em Feto; Idade Materna Superior a 38 anos
26	Prof. Doutora Sofia Maia	26	F	Oncogenética	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro em Idade Jovem
27	Drª Fabiana Ramos	25 23	F M	DPN	Antecedentes Familiares de Surdez Congénita

5.5. Pré-consulta

O Serviço de GM do CHUC distingue-se por ter uma enfermeira e psicóloga com o Mestrado em Aconselhamento Genético. Desta forma, para além de desempenharem as suas funções de enfermagem e psicologia, contribuem para o bom funcionamento do serviço realizando pré-consultas.

A pré-consulta resume-se a um contacto telefónico, feito de preferência um a dois meses antes da primeira consulta com o médico especialista, e pretende recolher a história familiar e informar que documentos deverão ser trazidos no dia da consulta. Esta chamada torna-se particularmente importante em consultas do protocolo de DPS, onde se deve relembrar que é imperativo trazer o relatório médico de alta de um familiar em primeiro grau que tenha a variante familiar, consultas onde seja necessário trazer relatórios médicos de familiares, quando se pretende estudar a incidência de um determinado grupo de cancros numa família, por exemplo, e em consultas com crianças, onde pode ser importante avaliar o Boletim de Saúde Infantil (BSI), escalas de avaliação do neurodesenvolvimento, como a Escala de Inteligência de Wechsler para Crianças (WISC-III), e outros exames requisitados por outras especialidades.

A pré-consulta pretende não só ajudar o médico na preparação e realização da consulta, avaliando a história familiar recolhida telefonicamente, mas também dar tempo aos utentes de recolher junto dos meios de saúde e da família exames ou informações que precisem de levar para a consulta.

Como definido no plano de atividades semanal (Figura 3), a aluna participou na realização de pré-consultas sob a orientação da Psicóloga Fidjy Rodrigues e da Enfermeira Margarida Carvalho. De uma maneira semelhante à das consultas, a independência na realização das pré-consultas foi aumentando de forma gradual: em primeiro lugar um período de exclusiva observação, posteriormente um longo período de realização de pré-consultas supervisionadas e com intervenção quando necessário, e finalmente a realização de pré-consultas de forma independente e com supervisão mínima. A Tabela 10 apresenta uma lista abreviada das pré-consultas realizadas pela aluna.

Tabela 10. Pré-Consultas Realizadas. Consultar Lista de Abreviaturas para melhor compreensão. Em pré-consultas cujo utente tem idade inferior a 16 anos esta é realizada com o representante legal do mesmo, habitualmente pai ou mãe do mesmo.

NC	Supervisão	Idade	Sexo	Área	Motivo
1	Enf. Margarida	N/D	N/D	Oncogenética	AF de Cancro

2	Enf. Margarida	28	M	Oncogenética	Cancro da próstata
3	Drª Fidjy	27	F	Outro	Doença Renal Poliquística
4	Drª Fidjy	20	F	Outro	Fibrose Quística
5	Drª Fidjy	36	M	Hematologia	Trombofilia
6	Drª Fidjy	34	M	Hematologia	Trombofilia
7	Drª Fidjy	60	F	Hematologia	Trombofilia
8	Drª Fidjy	62	M	Hematologia	Trombofilia
9	Drª Fidjy	36	F	Neurogenética	Distrofia Miotónica Tipo 1
10	Drª Fidjy	30	M	Hematologia	Trombofilia
11	Drª Fidjy	80	F	Outro	Hipertensão Arterial Pulmunar Familiar (<i>BMPT2</i>)
12	Drª Fidjy	3	M	Hematologia	Trombofilia
13	Drª Fidjy	56	F	Hematologia	Trombofilia
14	Enf. Margarida	56	F	Neurogenética	Elevação Crónica da CK
15	Enf. Margarida	31	M	Outro	Doença Renal Poliquística
16	Enf. Margarida	62	M	Neurogenética	CANVAS
17	Enf. Margarida	74	F	Neurogenética	CANVAS
18	Enf. Margarida	49	F	Neurogenética	Distrofia Muscular das Cinturas
19	Enf. Margarida	62	F	Neurogenética	CADASIL (<i>NOTCH3</i>)
20	Enf. Margarida	58	M	Oncogenética	AF de Cancro
21	Enf. Margarida	46	M	DPS	AF de <i>BRCA2</i>
22	Enf. Margarida	73	M	DPS	AF de <i>BRCA2</i>
23	Enf. Margarida	15	F	Cardiogenética	AF de MCD (<i>LMNA</i>)
24	Enf. Margarida	66	F	Oncogenética	AP de Cancro mama triplo negativo; Variante <i>PALB2</i>
25	Enf. Margarida	23	M	Neurogenética	AF CADASIL (<i>NOTCH3</i>)
26	Enf. Margarida	49	M	Oncogenética	AF de Cancro pulmão com estudo molecular (<i>EGFR</i>)
27	Drª Fidjy	55	F	Desenvolvimento	AF de dup22q11.2
28	Drª Fidjy	16	F	Desenvolvimento	AF de Síndrome de Phelan-Mcdermid
29	Drª Fidjy	20	M	Neurogenética	AF de CK elevada (irmão monozigoto)
30	Drª Fidjy	30	M	Hematologia	AF de Défice de Proteína C com Confirmação Molecular
31	Drª Fidjy	46	M	Neurogenética	Diagnóstico de Doença de Parkinson (<i>DCTN1</i>)
32	Drª Fidjy	10M	M	Neurogenética	AF de Distrofia Muscular Oculofaríngea
33	Drª Fidjy	21	F	Hematologia	Trombofilia
34	Drª Fidjy	54	M	Outro	AF de Neurofibromatose com Confirmação Molecular
35	Drª Fidjy	1	F	Outro	AF e AP de Craniossinostose
36	Drª Fidjy	1	M	Outro	AF e AP de Craniossinostose
37	Drª Fidjy	44	M	Neurogenética	AF de Distrofia Muscular Oculofaríngea
38	Drª Fidjy	6	F	Desenvolvimento	PDI e AF de X-frágil
39	Drª Fidjy	41	F	Oftalmogenética	AF de Distrofia dos Cones e Bastonetes (<i>KIZ</i>)
40	Drª Fidjy	44	F	Oftalmogenética	AF de Distrofia dos Cones e Bastonetes (<i>KIZ</i>)

41	Drª Fidjy	50	F	Genodermatoses	AF de Neurofibromatose com Confirmação Molecular
42	Drª Fidjy	15	M	Genodermatoses	AF de Neurofibromatose com Confirmação Molecular
43	Drª Fidjy	88	F	Outro	Fibrose Pulmonar (<i>SFTPA2</i>)
44	Enf. Margarida	16	F	Desenvolvimento	PEA
45	Enf. Margarida	21	F	Oncogenética	AF de Cancro mama e CCR
46	Drª Fidjy	67	M	Neurogenética	AF de PAF
47	Drª Fidjy	69	F	Oftalmogenética	AF de Distrofia Macular
48	Drª Fidjy	67	F	Oftalmogenética	AF de Distrofia Macular
49	Drª Fidjy	20	M	Oftalmogenética	AF de Retinopatia Pigmentar com Confirmação Molecular
50	Drª Fidjy	9M	F	Displasias Ósseas	AF de Hipocondroplasia
51	Drª Fidjy	54	F	Hematologia	AF de Défice de Proteína C com confirmação molecular
52	Drª Fidjy	23	M	Hematologia	AF de Défice de Proteína C com confirmação molecular
53	Drª Fidjy	3	M	Outro	AP e AF de epilepsia; Suspeita de Síndrome de Dravet
54	Enf. Margarida	66	F	Oncogenética	AP e AF de CCR, AF de outros cancros
55	Enf. Margarida	48	F	Outro	AP e AF de Patologia Renal; Suspeita de FHH
56	Enf. Margarida	46	F	Oncogenética	AF de Cancro da Mama
57	Enf. Margarida	45	M	Oncogenética	AF de Paraganglioma e Sarcoma do Estroma Gástrico (<i>SDHB</i>)
58	Enf. Margarida	63	M	Outro	AF Diabetes tipo Mody (<i>GCK</i>)
59	Enf. Margarida	49	F	Oncogenética	AP e AF de Cancro mama
60	Drª Fidjy	51	M	Hematologia	Trombofilia
61	Drª Fidjy	5	M	Desenvolvimento	AP e AF de Surdez e PDI
62	Drª Fidjy	16	M	Hematologia	Trombofilia
63	Drª Fidjy	19	F	Hematologia	Trombofilia
64	Drª Fidjy	11M	F	Tecido Conjuntivo	Suspeita de Síndrome de Ehler-Danlos
65	Drª Fidjy	40	M	Outro	AF de FQ
66	Drª Fidjy	49	F	Hematologia	Trombofilia
67	Drª Fidjy	1	F	Outro	AF de Surdez
68	Drª Fidjy	7	M	Oncogenética	AF de Cancro
69	Drª Fidjy	3	F	Desenvolvimento + Cardiogenética	PEA grave + AF de PEA + AF de MCD
70	Drª Fidjy	52	F	Oftalmogenética	AP e AF Neuropatia Ótica Hereditária (<i>OPA1</i>)
71	Drª Fidjy	38	F	Tecido Conjuntivo e Neurogenética	AF de AME e Pseudoxantoma Elasticum
72	Drª Fidjy	9	F	Genodermatoses	Suspeita e AF de Neurofibromatose
73	Drª Fidjy	36	F	Outro	AF de FQ
74	Drª Fidjy	53	F	Outro	Surdez profunda congénita
75	Drª Fidjy	42	F	Hematologia	Trombofilia
76	Drª Fidjy	28	F	Desenvolvimento	AF de PEA grave
77	Drª Fidjy	63	F	Neurogenética	AF de Doença de Machado-Joseph

78	Drª Fidjy	35	M	Hematologia	Doença de Wilson
79	Drª Fidjy	55	F	Neurogenética	AF de PAF e FQ
80	Drª Fidjy	62	F	Oftalmogenética	AF de Retinopatia Pigmentar com Confirmação Molecular
81	Drª Fidjy	28	F	Oftalmogenética	AF de Bestrofinopatia
82	Drª Fidjy	58	F	Outro	AF de Doença Genética Desconhecida
83	Drª Fidjy	59	M	Outro	AF de Doença Genética Desconhecida
84	Drª Fidjy	28	F	Outro	AP e AF de surdez bilateral congênita
85	Drª Fidjy	2	F	Oncogenética	AF de Síndrome Peutz-Jeghers
86	Drª Fidjy	39	F	Neurogenética	AF de Paraparesia Espástica
87	Drª Fidjy	3	F	Desenvolvimento	Hipotonia + AGDPM
88	Drª Fidjy	60	M	Neurogenética	AP e AF de ataxia cerebelosa (aparentemente AD)
89	Drª Fidjy	28	M	Neurogenética	AF de Doença de Huntington
90	Drª Fidjy	34	F	Neurogenética	AF de Demência-Froto-Temporal e Esclerose Lateral Amiotrófica
91	Drª Fidjy	8M	M	Displasias Ósseas	AF de baixa estatura por haploinsuficiência do gene <i>SHOX</i>
92	Drª Fidjy	56	F	Tecido Conjuntivo	AF de Pseudoxantoma Elástico
93	Drª Fidjy	54	M	Tecido Conjuntivo	AF de Pseudoxantoma Elástico
94	Drª Fidjy	60	M	Neurogenética	Leucodistrofia
95	Drª Fidjy	12	F	Hematologia	AF de AVC (<i>MTHFR</i>)
96	Drª Fidjy	68	F	Hematologia	AF de Trombofilia
97	Drª Fidjy	71	M	Hematologia	AF de Trombofilia
98	Drª Fidjy	42	M	Hematologia	AF de Trombofilia
99	Drª Fidjy	6	M	Displasias Ósseas	Suspeita de Osteogenesis Imperfecta (AF e fraturas no próprio)
100	Drª Fidjy	49	F	Hematologia	AF de Trombofilia
101	Drª Fidjy	28	F	Outro	AF de Cromossomopatia
102	Drª Fidjy	23	F	Tecido Conjuntivo	AF de Síndrome Ehlers-Danlos
103	Drª Fidjy	28	M	Oftalmogenética	AF de Acromatopsia
104	Drª Fidjy	20	F	Hematologia	AF de Trombofilia
105	Drª Fidjy	18	F	Hematologia	AF de Trombofilia
106	Drª Fidjy	14	M	Hematologia	AF de Trombofilia

6. Estágio Laboratorial

Durante o estágio profissionalizante, e com o propósito de aprofundar os seus conhecimentos sobre as técnicas laboratoriais aplicadas à genética, a aluna teve ainda a oportunidade de estagiar dois meses num laboratório de renome em Portugal, o CGC Genetics, agora pertencente à Unilabs. Assim, no decorrer de 9 semanas a aluna observou as diferentes equipas, que coordenam diferentes técnicas, e acompanhou amostras de utentes, desde o momento em que estas são recebidas no laboratório até à emissão dos seus resultados num relatório laboratorial estruturado.

No laboratório as amostras são recebidas numa área denominada “Arca”, que recebe todos os espécimes destinados ao laboratório, independentemente do seu tipo e propósito ou técnica laboratorial a aplicar, e posteriormente as regista e divide pelas diversas áreas do laboratório. A equipa da “Extração” recebe as amostras respetivas ao laboratório de genética, processando-as de modo a separar o material genético que será utilizado para processar técnicas moleculares. Atualmente, são processadas amostras de diferentes origens, como sangue, medula óssea, saliva, líquido amniótico, vilosidades coriônicas, cortes de parafina com biópsias tumorais, entre outras, e é habitualmente feita a extração de DNA e/ou RNA, ou plasma, no sangue destinado ao Teste Pré-Natal Não Invasivo (NIPT). A extração pode ser manual ou automática, utilizando equipamentos como o KingFisher Flex e o QIAasympphony. Uma vez feita a extração do material genético, é feita uma alíquota com volume e concentração apropriados para a técnica molecular requisitada pelo médico. A extração é ainda responsável por fazer o arquivo das amostras, a purificação de DNA, e a avaliação do DNA (necessária quando este provém de amostras de DPN, parafina ou saliva, por exemplo), entre outros.

De seguida, as alíquotas são recolhidas pelas equipas das diferentes técnicas moleculares, que já processaram as requisições médicas e organizaram o ensaio consoante as amostras recebidas. Dentro de cada equipa há um grupo particular de geneticistas laboratoriais que se especializam em técnicas moleculares como Sanger, NGS (Next Generation Sequencing), Array-CGH (Comparative Genomic Hybridization) e NIPT. Os protocolos são realizados ao longo de 1 a 4 dias, dependendo da complexidade da técnica e do tempo necessário para cada protocolo, e sempre com dupla verificação. Os resultados são analisados pelo especialista que realizou a técnica ou, quando esta é mais complexa e demorada, por uma equipa especialista em análise de resultados e de variantes genéticas, como é o caso do NGS. É então emitido um relatório clínico, que pretende responder à questão do médico dependendo do tipo de teste requisitado.

Em técnicas como o NGS é necessária uma análise cuidadosa dos resultados laboratoriais, tendo em conta a história clínica e familiar do utente e a literatura. Desta forma é possível identificar e comunicar ao médico variantes de significado clínico desconhecido que podem ser promissoras para o caso clínico em questão, mas que noutras situações poderiam não ser comunicadas. Pode ser ainda importante sustentar a comunicação dessas mesmas variantes com literatura que evidencie a relevância clínica das mesmas para aquele utente em particular.

A equipa de Citogenética trabalha a par da “Extração”, recebendo amostras em heparina e de DPN, entre outras. As amostras podem ser manipuladas de forma a obter culturas celulares (com ou sem estimulação), que demorarão até 5 dias a crescer, ou podem ser diretamente fixadas e estendidas em lâminas, que são posteriormente tingidas, se apropriado. A equipa de Citogenética está ainda responsável por executar a técnica de FISH (Fluorescence in situ Hybridization), fazendo o protocolo de hibridação de sondas, cujas lâminas serão analisadas, em conjunto com as lâminas de cariótipos, pela equipa de análise da citogenética.

Durante o estágio a aluna teve a oportunidade de aprofundar os seus conhecimentos sobre as técnicas laboratoriais e de acompanhar os diferentes protocolos, assim como a análise dos mesmos. Os estágios laboratoriais são de plena importância na formação do aconselhador genético e do médico geneticista porque evidencia as particularidades de cada técnica, as suas aplicações, e as suas vantagens e limitações. Para além disto, oferece conhecimentos essenciais na compreensão e análise dos resultados, que são relevantes na transmissão dos mesmos aos utentes e às suas famílias.

7. Seminário de Investigação

Durante o 2º ano do Mestrado em Aconselhamento Genético, a aluna realizou ainda um projeto de investigação que se encontra atualmente em fase de análise de resultados e discussão e deverá ser submetido a uma revista científica para publicação como artigo científico.

Título

“15 years of the Master’s degree in Genetic Counselling in Portugal: Expectations and Perceptions of Student Supervisors”

Autores

Inês Moreira, Lídia Guimarães e Milena Paneque

Participantes

14 profissionais de saúde que trabalham na área da genética em Portugal e que acompanharam e/ou orientaram o 2º ano de formação dos estudantes das 3 primeiras edições do Mestrado Profissionalizante em Aconselhamento Genético em Portugal foram convidados a participar no estudo.

Objetivo Geral

Este estudo tem como objetivo geral explorar e compreender as expectativas iniciais e perspetivas atuais dos orientadores de estágio e/ou supervisores clínicos relativamente à formação e integração dos alunos do Mestrado em Aconselhamento Genético que frequentam/frequentaram os Serviços de Genética Médica de Portugal, como estagiários, ao longo dos últimos 15 anos.

Ao compreender as perspetivas dos médicos geneticistas, este estudo visa contribuir para o desenvolvimento e aprimoramento da formação e prática profissional dos futuros técnicos de aconselhamento genético, promovendo uma prestação de serviços de aconselhamento genético mais eficaz e abrangente no país.

8. Considerações Finais

O estágio profissionalizante em aconselhamento genético trouxe os seus desafios: uma nova cidade, uma nova rotina, novas pessoas, a introdução ao ambiente laboral, a vontade de querer sempre dar o meu melhor. Mas, apesar de ter sido um ano difícil, estou certa de que a experiência foi mais enriquecedora do que eu antecipava. Acabo este ano em Coimbra com a certeza de que o aconselhamento genético é a minha vocação.

Quando escolhi Coimbra não tinha dúvidas sobre a qualidade da formação das pessoas e da humanização com que os serviços são prestados. Essa mesma qualidade reflete-se diariamente na relação estabelecida com os utentes e com as suas famílias, na preocupação pelas suas histórias e necessidades, na oferta do que alguns poderiam chamar medicina e cuidado personalizados.

Ao longo destes meses pude estar presente nas consultas de quase todos os especialistas do serviço, e de alguns internos, e sinto que esta foi a chave para o sucesso da minha formação. Ao observar diferentes estilos de consulta, diferentes interações com os utentes, diferentes formas de explicar a mesma informação fui não só capaz de compreender as áreas que mais me entusiasmavam e atraíam, mas também levar de cada um uma lição: o tom de voz, a dedicação e paciência na explicação do conceito de genética, o saber dar tempo ao utente para se exprimir, o acompanhamento nos momentos difíceis, as metáforas que tornam as conversas mais compreensíveis, os esquemas e desenhos que ajudam a visualizar os conceitos mais complexos, entre tantas outras.

Do tempo em que pude estar em contacto diário com esta minha paixão, levo muito. Levo histórias dos utentes que por mim passaram, as suas confidências, choros e risos. Levo conhecimentos e mais confiança. Levo gratidão pelas pessoas e pelo acolhimento, pelas experiências e vivências e, acima de tudo, o alívio por ter tomado, mesmo com receio, a decisão de ficar em Coimbra. Levo a esperança de que um dia este voltará a ser o meu presente.

9. Bibliografia

1. Unidade Local de Saúde de Coimbra (2024). Serviços – Genética Médica. <<https://www.chuc.min-saude.pt/servicos/g/genetica-medica/>> Página visitada a 12 de julho de 2024
2. European Union – European Commission (2024). European Reference Networks. <https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_en> Página visitada a 22 de julho de 2024
3. Serviço Nacional de Saúde (2019). Centros de Referência. <<https://www.sns.gov.pt/institucional/centros-de-referencia/>> Página visitada a 25 de julho de 2024
4. Instituto Nacional de Estatística – PORDATA, Estatísticas Sobre Portugal e Europa (2024). População residente: total e por grupo etário. <<https://www.pordata.pt/portugal/populacao+residente+total+e+por+grupo+etario-10>> Página visitada a 12 de julho de 2024
5. Direção Geral de Saúde (DGS). Norma nº 001/2018 de 09/01/2018, “Cartão da Pessoa com Doença Rara (CPDR)”.
6. Nicolaides KH (2011). Turning the pyramid of prenatal care. Fetal Diagnosis and Therapy 29(3). 183-96
7. Direção Geral de Saúde (DGS). Orientação nº 001/2024, de 01/03/2024, “Pesquisa do DNA fetal, circulante no sangue materno, no rastreio de aneuploidias do primeiro trimestre (Trissomia 21, 18 e 13)”.
8. MedlinePlus. National Library of Medicine (USA). (2021). What are secondary findings from genetic testing? <<https://medlineplus.gov/genetics/understanding/testing/secondaryfindings/>> Página visitada a 22 de julho de 2024
9. Miller DT, Lee K, Abul-Husn NS, et al (2023). ACMG SF v3.2 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine 25(8)
10. Green RC, Berg JS, Grody WW, et al (2013). ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. Genetics in Medicine 15(7). 565-74

10. Anexos

10.1. Avaliações do Estágio

Estágio Clínico



MESTRADO EM ACONSELHAMENTO GENÉTICO ICBAS-UP

FICHA DE AVALIAÇÃO - Ano de Estágio Profissionalizante

Estudante: Inês Cunha Moreira

Estágio de: Aconselhamento Genético

Local do Estágio: Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico, Unidade Local de Saúde de Coimbra

Período do Estágio: 18 de setembro de 2023 a 30 de abril de 2024

Tutor do estágio: Professor Doutor Jorge Saraiva

GRELHA DE APRECIACÃO GLOBAL

(1 - Insuficiente; 2 - Suficiente; 3 - Bom; 4 - Muito Bom; 5 - Excelente)

ASSIDUIDADE /PONTUALIDADE	INTERESSE /PARTICIPAÇÃO	COMP.RELACIONAIS PACIENTE/EQUIPA	CONHECIMENTOS	NOTA 0-20
5	5	5	4,8	19,8

Observações:

Avaliação excelente dos conhecimentos, competências e atitudes, demonstrou progressão ao longo do estágio e tenho a certeza de que será um elemento de grande utilidade para um Serviço de Genética Médica.

A pontuação atribuída reflete a média das quatro avaliações bimestrais (setembro e outubro/novembro e dezembro/janeiro e fevereiro/março e abril).

Nome e assinatura do Orientador Responsável

Jorge Manuel Saraiva

Diretor do Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de Coimbra



MESTRADO EM ACONSELHAMENTO GENÉTICO ICBAS-UP
FICHA DE AVALIAÇÃO - Ano de Estágio Profissionalizante

Estudante: Inês Cunha Moreira

Estágio de: Aconselhamento Genético – Estágio Laboratorial

Local do Estágio: OGC Genetics Unilabs, Porto

Período do Estágio: 2 de maio de 2024 a 28 de junho de 2024

Tutor do estágio: Dr. Joaquim Sá

GRELHA DE APRECIÇÃO GLOBAL

(1 - Insuficiente; 2 - Suficiente; 3 - Bom; 4 - Muito Bom; 5 - Excelente)

ASSIDUIDADE /PONTUALIDADE	INTERESSE /PARTICIPAÇÃO	COMP.RELACIONAIS PACIENTE/EQUIPA	CONHECIMENTOS	NOTA 0-20
5	5	5	5	20

Observações:

A aluna demonstrou elevados conhecimentos, natural aptidão e excelente capacidade de trabalho em equipa.

Nome e assinatura do Orientador Responsável

Joaquim de Sá

10.2. Participação em Congressos, Seminários e Cursos

Curso de Tumores Hereditários, organizado pela Liga Portuguesa Contra o Cancro



Tumores Hereditários
Liga Portuguesa Contra o Cancro – Núcleo Regional do Centro
24, 25 e 26 de outubro de 2023

Objetivos da Ação:

Dotar os participantes de conhecimentos no âmbito da abordagem diagnóstica e terapêutica aos tumores hereditários mais frequentes | Dar a conhecer o panorama atual relativo à epidemiologia, abordagem clínica e avanços científicos e tecnológicos na área dos tumores hereditários | Apresentar e debater as guidelines de orientação diagnóstica, terapêutica e de vigilância propostas para diferentes tipos de tumores e síndromas hereditários | Fomentar a reflexão em torno de recomendações gerais para a melhor abordagem e acompanhamento a doentes com tumores hereditários e familiares | Explorar os objetivos e metodologias de avaliação e intervenção em aconselhamento genético em oncologia | Dar a conhecer as implicações psicossociais associadas ao diagnóstico de um tumor hereditário, quer no doente quer na família, e as principais linhas de intervenção psicológica em aconselhamento genético | Discutir os aspetos éticos e jurídicos especialmente relevantes no âmbito das doenças genéticas e hereditárias.

Designação das unidades temáticas:		Horas
Módulo I	Tumores Hereditários: Estado da Arte e Epidemiologia	1h30
Módulo II	Testes Genéticos e Medicina Personalizada em Oncologia	1h30
Módulo III	Aconselhamento Genético em Oncologia	2h00
Módulo IV	Acesso a Informação de Saúde/Genética e Amostras Biológicas por parte do Titular da Informação e de Familiares nos Tumores Hereditários: Direitos dos Doentes Oncológicos	1h30
Módulo V	Ética e Aconselhamento Genético em Oncologia	1h30
Módulo VI	Apoio Psicológico em Aconselhamento Genético	1h30
Módulo VII	Recomendações Gerais para o Acompanhamento de Doentes e Familiares	2h00
Módulo VIII	Orientações Diagnósticas, Terapêuticas e de Vigilância: Retinoblastoma	1h30
Módulo IX	Orientações Diagnósticas, Terapêuticas e de Vigilância: Neoplasia Endócrina Múltipla, Feocromocitoma e Paraganglioma	1h30
Módulo X	Síndromes Hereditárias com Predisposição para Cancro da Mama e Ginecológico	1h30
Módulo XI	Síndromes Hereditárias com Predisposição para Cancro Urológico	1h30
Módulo XII	Síndromes Hereditárias com Predisposição para Cancro Gastrointestinal	1h30
Módulo XIII	Síndromes Hereditárias com Predisposição para Cancro Pancreático	1h30
Módulo XIV	Discussão de Casos Clínicos	1h30
Total		22h



8º Curso de Genética Médica: Conceitos Elementares e Aplicações Frequentes, organizado pelo Serviço de GM da ULS Coimbra

8º

Curso Genética Médica:

**CONCEITOS ELEMENTARES E
APLICAÇÕES FREQUENTES**

Serviço de Genética Médica – ULS Coimbra

Local: Secção Regional do Centro da
Ordem dos Médicos, Coimbra

26 a 28 de fevereiro de **2024**



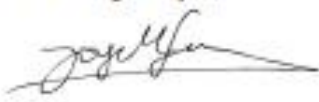
Genética Médica
conceitos elementares e
aplicações frequentes

CERTIFICADO

Inês Cunha Moreira

Frequentou com assiduidade o **8º Curso de Genética Médica: Conceitos Elementares e Aplicações Frequentes**, realizado em Coimbra, nos dias 26, 27 e 28 de fevereiro de 2024.

Pela Organização,



Prof. Doutor Jorge Saraiva

Coordenação



Serviço de Genética Médica
ULS Coimbra

Patrocínio Científico:



Secretariado

aslc
Associação de Saúde Infantil e Juvenil de Coimbra
www.asic.pt - congressos@asic.pt

9ª Edição do Curso de Genética na Medicina Geral e Familiar, organizado pelo Centro de Genética Preditiva e Preventiva

9ª Edição | Primavera 2024

Curso de Genética na Medicina Geral e Familiar

19 de Abril 2024 | Evento híbrido – i3S e online



Certificado de participação

Certifica-se que **Inês Moreira**

participou na 9.ª edição do Curso de Genética na Medicina Geral e Familiar que decorreu no i3S e online no dia 19 de abril 2024. O curso, com direção do Dr. João Parente Freixo, foi organizado pelo CGPP - Centro de Genética Preditiva e Preventiva.



Dra. Milena Paneque

Centro de Genética Preditiva e Preventiva - IBMC

i3S - Instituto de Investigação e Inovação em Saúde

Universidade do Porto



10.3. Relatórios de Alta

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos a oportunidade de voltar a conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED], atualmente grávida de 16 semanas, e o Sr. [REDACTED] para aconselhamento genético.

Numa anterior gestação, foi identificado risco elevado para trissomia 21 pelo rastreio bioquímico do 1º trimestre, e também pelo rastreio ecográfico (translucência da nuca num percentil superior ao 95), tendo sido realizada biópsia das vilosidades coriônicas para análise semiquantitativa por QF-PCR das aneuploidias (13, 18, 21, X e Y), que confirmou o diagnóstico de trissomia 21 num feto do sexo masculino. O estudo citogenético depois concluído confirmou que este feto tinha uma **trissomia 21 livre** (cariótipo 47,XY,+21).

Nestas circunstâncias, o casal foi recordado do resultado do cariótipo, e de que o risco de recorrência de cromossomopatia numérica na atual e futuras gravidezes é avaliado em cerca de 1%, não havendo risco específico de recorrência desta patologia para outros familiares. Foram também explicadas as possibilidades e limites do rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno) e/ou de diagnóstico pré-natal citogenético (por biópsia das vilosidades coriônicas pelas 12 semanas ou amniocentese após as 16 semanas).

Na atual gravidez, e tendo em conta que a ecografia do 1º trimestre não revelou risco elevado para trissomia 21, o casal optou por realizar rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno), no Laboratório [REDACTED]. O estudo agora concluído revela que há um risco **muito reduzido** para trissomia 21. Nestas circunstâncias, mantêm-se as recomendações da vigilância conforme as normas da Direção Geral de Saúde, não estando recomendados exames adicionais pelos antecedentes de trissomia 21.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio se ponderar realizar rastreio ou diagnóstico pré-natal citogenético numa futura gestação, pelo que basta enviar um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Ex.^{ma} Senhora

D.^a [REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos hoje a oportunidade de voltar a conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED], de [REDACTED] anos, na consulta de Aconselhamento Genético desta maternidade, por diagnóstico clínico de Discinesia Ciliar Primária.

A Sr.^a D.^a [REDACTED] é filha de um casal não consanguíneo. Relativamente aos antecedentes pessoais, tem sintomas de sinusite crónica, rinite, antecedentes de *situs inversus* e dificuldade em engravidar. Foi diagnosticada clinicamente com Síndrome de Kartagener na infância.

No âmbito da consulta, foi realizado o estudo por painel NGS de genes associados a Discinesia Ciliar Primária (34 genes, incluindo análise de CNVs), tendo sido identificadas as variantes patogénicas c.1159+1G>A e c.2920C>T p.(Gln974*), em aparente heterozigotia composta, no gene *CCDC40*. Este estudo foi realizado no Laboratório [REDACTED], e suporta molecularmente o diagnóstico de Discinesia Ciliar Primária tipo 15 (MIM:613808; ORPHA:244). No entanto, de forma a confirmar a heterozigotia composta das variantes é necessário o estudo familiar (em familiares em primeiro grau), que, de momento, a Sr.^a D.^a [REDACTED] referiu não ser possível realizar. Foi solicitada, a pedido da Sr.^a D.^a [REDACTED], consulta da Medicina da Reprodução.

A Sr.^a D.^a [REDACTED] foi informada do diagnóstico e prognóstico desta patologia, bem como da sua hereditariedade autossómica recessiva, na qual apenas há doença na presença de variantes bialélicas (em ambos os alelos). Neste tipo de hereditariedade, os descendentes de um indivíduo afetado serão portadores obrigatórios de uma das variantes do progenitor. O risco de os descendentes serem afetados por Discinesia Ciliar Primária tipo 15 está dependente do estado de portador do outro progenitor, sendo empiricamente avaliado em inferior a 1% na ausência de consanguinidade entre o casal e de história familiar de situação semelhante no cônjuge e na família deste. No contexto da atual relação, o estudo do companheiro excluiu risco específico de recorrência desta patologia em futuros descendentes.

Pais, filhos e irmãos de indivíduos doentes ou heterozigotos, podem solicitar confirmação ou exclusão de heterozigotia para as variantes familiares no gene *CCDC40*, caso tenham autonomia e obrigatoriamente em consulta da especialidade de Genética Médica (Lei nº 12/2005 de 26 de janeiro). Para os familiares em que se confirmar a heterozigotia ou a presença de variantes bialélicas será possível proceder à avaliação do cônjuge, caso o casal considere relevante para as opções reprodutivas.

Se pretender nova consulta da especialidade de Genética Médica ou consulta para os familiares em risco, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito ou por telefone, 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre

que possível, o número do processo. Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr^a. Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Processo n.º [REDACTED]

Tivemos hoje oportunidade de conversar com a Sr.ª D.ª [REDACTED] para aconselhamento genético por motivo do diagnóstico de carcinoma ductal invasor da mama aos 43 anos de idade.

Por este motivo e após consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito, foi realizado estudo molecular germinativo [sequenciação de nova geração de um painel de genes associados a cancro da mama com pesquisa de CNVs (*Copy Number Variants*) e pesquisa da inserção c.156_157insAlu do gene *BRCA2* por PCR e electroforese em gel de agarose], não tendo sido identificadas variantes causais. Este estudo foi realizado no laboratório [REDACTED], tendo sido fornecida cópia do relatório do teste genético realizado à utente.

Este resultado não permite confirmar molecularmente o diagnóstico de predisposição hereditária para cancro da mama, mas também não o exclui. Continua a estar indicada uma vigilância clínica específica para familiares (sobretudo familiares próximos e do sexo feminino) de indivíduos afectados, que têm um risco superior ao da população geral de desenvolverem cancro da mama. Esta vigilância deve ser iniciada cerca de 10 anos antes da idade de diagnóstico mais jovem da família. Como tal, as familiares devem começar a vigilância da mama por volta dos 33 anos de idade.

Estamos ao inteiro dispor para reavaliar a situação familiar, se surgirem, no próprio ou em familiares, casos de novas neoplasias e para avaliar outros indivíduos (nomeadamente familiares com neoplasias ou familiares em primeiro grau de indivíduos falecidos com neoplasias), mediante relatórios com caracterização histológica dos tumores dos familiares afectados.

Se pretender marcação de nova consulta da especialidade de Genética Médica, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito (genetica@chuc.min-saude.pt) ou por telefone através do número 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo.

Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório médico.

Coimbra, [REDACTED]

Dr.ª Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético

Doutora Sofia Maia
MD, PhD

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos a oportunidade de voltar a conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED]
[REDACTED] e o Sr. [REDACTED], para aconselhamento genético.

Na anterior gestação, foi identificado risco elevado para trissomia 21 pelo rastreio bioquímico do 1º trimestre, e também pelo rastreio ecográfico (translucência da nuca num percentil superior ao 99 e hipoplasia dos ossos do nariz), tendo sido realizada biópsia das vilosidades coriônicas para análise semiquantitativa por QF-PCR das aneuploidias (13, 18, 21, X e Y) no Laboratório [REDACTED]
[REDACTED], que confirmou o diagnóstico de trissomia 21 num feto do sexo masculino. O estudo citogenético agora concluído confirmou que este feto tinha uma **trissomia 21 livre** (cariótipo 47,XY,+21).

Nestas circunstâncias, o casal foi informado do resultado do cariótipo e recordado do diagnóstico e do prognóstico da trissomia 21, e de que o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futura gravidez é o equivalente ao da idade materna e atualmente avaliado em cerca de 3%, uma vez que a Sr.^a D.^a [REDACTED]
[REDACTED] tem [REDACTED] anos. Foram também explicadas as possibilidades e limites do rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno) e/ou de diagnóstico pré-natal citogenético (por biópsia das vilosidades coriônicas pelas 12 semanas ou amniocentese após as 16 semanas). Não há risco específico de recorrência desta patologia para outros familiares.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio se ponderar realizar rastreio ou diagnóstico pré-natal citogenético numa futura gestação, pelo que basta enviar um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Processo nº [REDACTED]

Tivemos hoje oportunidade de conversar com o Sr. [REDACTED] para aconselhamento genético por motivo do diagnóstico de síndrome hereditária de cancro da mama e do ovário na família (ORPHA:145; MIM:*600185; www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/).

Uma vez que havia sido identificada a variante germinativa patogénica c.6405_6409del, p.(Asn2135fs) do gene *BRCA2* (NM_000059) num familiar em segundo grau, este utente tinha *a priori* um risco de 25% de ser portador da variante familiar. O utente foi informado deste facto em duas consultas prévias, da sua relevância, das possibilidades e dos limites de um diagnóstico pré-sintomático molecular e teve consulta de psicologia clínica.

Por ter manifestado de forma consistente o desejo de realizar o diagnóstico molecular pré-sintomático e uma vez obtido o consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito, foi informado de que o estudo molecular do gene *BRCA2* excluiu a presença da variante familiar nas duas análises independentes, realizadas em duas amostras colhidas em diferentes dias. Este estudo foi realizado no laboratório [REDACTED], tendo sido fornecida cópia do relatório do teste genético realizado ao utente.

O utente foi informado deste resultado e das suas implicações, nomeadamente da ausência de risco acrescido de neoplasias. Foi igualmente informado de que, nestas circunstâncias, não está indicado um estudo pré-sintomático semelhante para os seus descendentes.

Este resultado em nada altera a situação de outros familiares (nomeadamente pais, filhos ou irmãos de indivíduos heterozigotos ou de doentes), que podem solicitar uma consulta da especialidade de Genética Médica para que seja confirmada ou excluída a heterozigotia para a variante familiar. Estes testes genéticos pré-sintomáticos devem ser realizados em pessoas com autonomia ou quando exista utilidade clínica para o próprio no momento e em consulta da especialidade de Genética Médica. Os indivíduos em que se identifique a variante familiar (ou aqueles que optem por não realizar diagnóstico pré-sintomático) terão indicação para avaliação orientada (www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bop.pdf) por risco específico acrescido de doença oncológica.

Aquando do planeamento de um projeto parental, companheiros de indivíduos heterozigotos ou doentes podem solicitar consulta de Genética Médica para que seja confirmada ou excluída heterozigotia no gene *BRCA2*. Descendentes de casais heterozigotos têm um risco de 25% de serem homozigotos ou heterozigotos compostos e de desenvolverem clínica de anemia de Fanconi do grupo de complementação D1 (ORPHA:84; [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1401/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1401/)).

Havendo risco específico de doença genética com confirmação molecular, é tecnicamente possível a realização de um diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) ou de um diagnóstico pré-natal (DPN) molecular orientado numa eventual futura gestação. A avaliação destas possibilidades deve ser previamente analisada, a pedido do casal, por um centro de referência de DGPI ou pela Comissão Técnica de um centro de DPN, respectivamente.

Se pretender marcação de nova consulta da especialidade de Genética Médica, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito (genetica@chuc.min-saude.pt) ou por telefone através do número 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo.

Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório médico.

Coimbra, [REDACTED]

Dr.^a Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético

Doutora Sofia Maia
MD, PhD

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED] e [REDACTED]

Tivemos hoje a oportunidade conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED], grávida de 10 semanas, e o Sr. [REDACTED] para aconselhamento genético.

O casal, saudável e consanguíneo, foi referenciado para a consulta de aconselhamento genético por antecedentes familiares de sarcoglicanopatia em dois primos maternos da grávida, diagnóstico confirmado molecularmente, e pela confirmação molecular da variante patogénica no gene *SGCG*: c.848G>A, p.(Cys283Tyr) em heterozigotia na mãe da grávida.

Por estes motivos e uma vez que a Sr.^a D.^a [REDACTED] tinha *a priori* a probabilidade de 50% de ser portadora da variante familiar, realizou-se o estudo molecular desta variante, no Laboratório [REDACTED], após ser obtido o consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito. O estudo agora concluído confirmou a presença da variante patogénica familiar c.848G>A, p.(Cys283Tyr) em heterozigotia no gene *SGCG* (NM_000231.3) na Sr.^a D.^a [REDACTED], o que estabelece o seu estado de portadora (heterozigotia) para a sarcoglicanopatia.

Paralelamente, realizou-se o estudo molecular do gene *SGCG* no Sr. [REDACTED] (sequenciação e análise de CNVs), no Laboratório [REDACTED], e uma vez obtido o consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito. O resultado do Sr. [REDACTED] revelou que não foram identificadas variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas no gene em estudo.

Nestas circunstâncias, o casal foi informado dos resultados dos estudos moleculares realizados. Estes resultados permitem estabelecer a ausência de risco substancialmente acrescido de sarcoglicanopatia para a atual e futura descendência do casal.

Pais, filhos e irmãos de indivíduos doentes ou heterozigotos, podem solicitar confirmação ou exclusão de heterozigotia para a variante familiar no gene *SGCG*, caso tenham autonomia e obrigatoriamente em consulta da especialidade de Genética Médica (Lei nº 12/2005 de 26 de janeiro). Para os familiares em que se confirmar a heterozigotia será possível proceder à avaliação do cônjuge, caso o casal considere relevante para as opções reprodutivas.

Havendo risco específico de doença genética com confirmação molecular, é tecnicamente possível a realização de um diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) ou de um diagnóstico pré-natal (DPN) molecular orientado numa eventual futura gestação. A avaliação destas possibilidades deve ser previamente analisada, a pedido do casal, por um centro de referência de DGPI ou pela Comissão Técnica de um centro de DPN, respetivamente.

Se pretender nova consulta da especialidade de Genética Médica ou consulta para os familiares em risco, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito ou por telefone, 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo. Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr^a. Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Processo n.º [REDACTED]

Tivemos hoje oportunidade de conversar com a Sr.ª D.ª [REDACTED] para aconselhamento genético por motivo do diagnóstico de carcinoma invasor da mama aos 42 anos de idade. Referiu antecedentes familiares de cancro colorretal na mãe aos 61 anos de idade.

Por este motivo e após consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito, foi realizado estudo molecular germinativo [sequenciação de nova geração de um painel de genes associados a cancro da mama com pesquisa de CNVs (*Copy Number Variants*) e pesquisa da inserção c.156_157insAlu do gene *BRCA2* por PCR e electroforese em gel de agarose], não tendo sido identificadas variantes causais. Este estudo foi realizado no laboratório [REDACTED], tendo sido fornecida cópia do relatório do teste genético realizado à utente.

Este resultado não permite confirmar molecularmente o diagnóstico de predisposição hereditária para cancro da mama, mas também não o exclui. Continua a estar indicada uma vigilância clínica específica para familiares (sobretudo familiares próximos e do sexo feminino) de indivíduos afectados, que têm um risco superior ao da população geral de desenvolverem cancro da mama. Esta vigilância deve ser iniciada cerca de 10 anos antes da idade de diagnóstico mais jovem da família. Como tal, as familiares devem começar a vigilância da mama por volta dos 32 anos de idade.

Adicionalmente, e não tendo sido disponibilizado o acesso a relatórios médicos e/ou anátomo-patológicos da neoplasia da mãe da Sr.ª D.ª [REDACTED], recomenda-se a realização do estudo imuno-histoquímico das proteínas MMR ou pesquisa de instabilidade de microssatélites na peça tumoral da mãe da utente.

Estamos ao inteiro dispor para reavaliar a situação familiar, se surgirem, no próprio ou em familiares, casos de novas neoplasias e para avaliar outros indivíduos (nomeadamente familiares com neoplasias ou familiares em primeiro grau de indivíduos falecidos com neoplasias), mediante relatórios com caracterização histológica dos tumores dos familiares afectados.

Se pretender marcação de nova consulta da especialidade de Genética Médica, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito (genetica@chuc.min-saude.pt) ou por telefone através do número 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo.

Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório médico.

Coimbra, [REDACTED]

Dr.ª Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético

Doutora Sofia Maia
MD, PhD

Processo n.º [REDACTED]

Cc: Dr.ª [REDACTED]

Tivemos hoje oportunidade de conversar com a Sr.ª D.ª [REDACTED] para aconselhamento genético por motivo de antecedentes familiares de cancro, nomeadamente cancro colo-rectal, cancro da próstata e do estômago. Não tivemos acesso a relatórios médicos dos familiares afectados.

A utente foi informada que, neste momento, não existe indicação para serem realizados estudos genéticos na própria e de que estes deverão ser iniciados, sempre que possível e indicado, num familiar afectado. Está indicada uma vigilância clínica específica (de acordo com os antecedentes oncológicos da família) para familiares próximos de indivíduos afectados devido ao risco superior de desenvolverem neoplasias comparativamente à população geral.

Estamos ao inteiro dispor para reavaliar a situação familiar, se surgirem, no próprio ou em familiares, casos de novas neoplasias e para avaliar outros indivíduos (nomeadamente familiares com neoplasias, em particular o irmão com cancro da próstata ou a tia paterna com cancro colo-rectal), mediante relatórios com caracterização histológica dos tumores dos familiares afectados ou relatórios dos testes genéticos realizados nos mesmos.

Se pretender marcação de nova consulta da especialidade de Genética Médica, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito (genetica@chuc.min-saude.pt) ou por telefone através do número 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo.

Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório médico.

Coimbra, [REDACTED]

Dr.ª Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético

Doutora Sofia Maia
MD, PhD

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos a oportunidade de voltar a conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED] e o Sr. [REDACTED], para aconselhamento genético.

Na anterior gestação, o estudo ecográfico às 14 semanas identificou no feto a presença de onfalocelo, espinha bífida e hipoplasia do ventrículo esquerdo, tendo sido realizada biópsia das vilosidades coriônicas para análise semiquantitativa por QF-PCR das aneuploidias (13, 18, 21, X e Y) no Laboratório [REDACTED], que confirmou o diagnóstico de trissomia 18 num feto do sexo feminino. O estudo citogenético agora concluído confirmou que este feto tinha uma **trissomia 18 livre** (cariótipo 47,XX,+18).

Nestas circunstâncias, o casal foi informado do resultado do cariótipo e recordado do diagnóstico e do prognóstico da trissomia 18, e de que o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futura gravidez é o equivalente ao da idade materna e atualmente avaliado em cerca de 2%, uma vez que a Sr.^a D.^a [REDACTED] tem [REDACTED] anos. Foram também explicadas as possibilidades e limites do rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno) e/ou de diagnóstico pré-natal citogenético (por biópsia das vilosidades coriônicas pelas 12 semanas ou amniocentese após as 16 semanas). Não há risco específico de recorrência desta patologia para outros familiares.

Por haver um antecedente, numa anterior gravidez, de cardiopatia complexa aparentemente isolada, de hereditariedade muito provavelmente multifatorial e risco de recorrência inferior a 3%, está indicada a realização de diagnóstico pré-natal ecográfico e eco-cardiográfico.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio se ponderar realizar rastreio ou diagnóstico pré-natal citogenético numa futura gestação, pelo que basta enviar um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Ex.^{ma} Senhora

D.^a [REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos a oportunidade de voltar a conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED], de [REDACTED] anos, para aconselhamento genético.

Na anterior gestação, foi identificado risco elevado para trissomia 21 pelo rastreio bioquímico do 1º trimestre, e também pelo rastreio ecográfico (translucência da nuca superior a 5mm), tendo sido realizada biópsia das vilosidades coriônicas para análise semiquantitativa por QF-PCR das aneuploidias (13, 18, 21, X e Y) no Laboratório [REDACTED], que confirmou o diagnóstico de trissomia 21 num feto do sexo feminino. O estudo citogenético agora concluído confirmou que este feto tinha uma **trissomia 21 livre** (cariótipo 47,XX,+21).

Nestas circunstâncias, o casal foi informado do resultado do cariótipo e recordado do diagnóstico e do prognóstico da trissomia 21, e de que o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futura gravidez é o equivalente ao da idade materna e atualmente avaliado em cerca de 1 a 2%, uma vez que a Sr.^a D.^a [REDACTED] tem [REDACTED] anos. Foram também explicadas as possibilidades e limites do rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno) e/ou de diagnóstico pré-natal citogenético (por biópsia das vilosidades coriônicas pelas 12 semanas ou amniocentese após as 16 semanas). Não há risco específico de recorrência desta patologia para outros familiares.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio se ponderar realizar rastreio ou diagnóstico pré-natal citogenético numa futura gestação, pelo que basta enviar um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Processo n.º [REDACTED]

Tivemos hoje oportunidade de conversar com a Sr.ª D.ª [REDACTED] para aconselhamento genético por motivo do diagnóstico de carcinoma invasor da mama metastizado aos 52 anos de idade.

Por este motivo e após consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito, foi realizado estudo molecular germinativo [sequenciação de nova geração de um painel de genes associados a cancro da mama com pesquisa de CNVs (*Copy Number Variants*) e pesquisa da inserção c.156_157insAlu do gene *BRCA2* por PCR e electroforese em gel de agarose], não tendo sido identificadas variantes causais. Este estudo foi realizado no laboratório [REDACTED], tendo sido fornecida cópia do relatório do teste genético realizado à utente.

Este resultado não permite confirmar molecularmente o diagnóstico de predisposição hereditária para cancro da mama, mas também não o exclui. Continua a estar indicada uma vigilância clínica específica para familiares (sobretudo familiares próximos e do sexo feminino) de indivíduos afectados, que têm um risco superior ao da população geral de desenvolverem cancro da mama. Esta vigilância deve ser iniciada pelo menos 10 anos antes da idade de diagnóstico mais jovem da família. Como tal, as familiares (em particular filhas, irmãs e sobrinhas) devem começar a vigilância da mama por volta dos 40 anos de idade.

Estamos ao inteiro dispor para reavaliar a situação familiar, se surgirem, no próprio ou em familiares, casos de novas neoplasias e para avaliar outros indivíduos (nomeadamente familiares com neoplasias ou familiares em primeiro grau de indivíduos falecidos com neoplasias), mediante relatórios com caracterização histológica dos tumores dos familiares afectados.

Se pretender marcação de nova consulta da especialidade de Genética Médica, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito (genetica@chuc.min-saude.pt) ou por telefone através do número 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo.

Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório médico.

Coimbra, [REDACTED]

Dr.ª Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético

Doutora Sofia Maia
MD, PhD

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED] e [REDACTED]

Tivemos a oportunidade de voltar a conversar com os senhores D.^a [REDACTED] e [REDACTED], saudáveis e não consanguíneos, para aconselhamento genético.

Na anterior gestação, foi identificado risco elevado para trissomia 21 pelo rastreio ecográfico (translucência da nuca superior ao percentil 99), tendo sido realizada biópsia das vilosidades coriônicas para análise semi-quantitativa por QF-PCR das aneuploidias (13, 18, 21, X e Y) no Laboratório [REDACTED], que confirmou o diagnóstico de trissomia 21 num feto do sexo masculino. O estudo citogenético agora concluído confirmou que este feto tinha uma trissomia 21 livre (cariótipo 47,XY,+21).

Nestas circunstâncias, o casal foi informado do resultado do cariótipo e recordado do diagnóstico e do prognóstico da trissomia 21. Assim, e tendo em conta que o casal já apresentava um antecedente de gravidez com trissomia 21 livre, foi aconselhada a realização do estudo do cariótipo do casal no Laboratório [REDACTED]. O estudo agora concluído confirma que a Sr.^a D.^a [REDACTED] apresenta um cariótipo normal (46,XX), e que o Sr. [REDACTED] também apresenta um cariótipo normal (46,XY).

Tendo em conta estes resultados, foi explicado ao casal que o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futura gravidez é agora avaliado em cerca de 10%, sendo que não há risco específico de recorrência desta patologia para outros familiares. Nestas circunstâncias, foi explicada a existência da possibilidade da realização da técnica de diagnóstico pré-natal e de diagnóstico genético pré-implantação orientados. Neste sentido, foram explicadas as possibilidades e limites do rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno) e/ou de diagnóstico pré-natal citogenético (por biópsia das vilosidades coriônicas pelas 12 semanas ou amniocentese após as 16 semanas).

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio se ponderar realizar rastreio ou diagnóstico pré-natal citogenético numa futura gestação, pelo que basta enviar um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos a oportunidade de voltar a conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED]
e o Sr. [REDACTED] para aconselhamento genético.

Na anterior gestação, foi realizado o teste pré-natal não invasivo em DNA fetal circulante no sangue materno que indicou um risco elevado de trissomia 21, tendo sido realizada amniocentese para análise semiquantitativa por QF-PCR das aneuploidias (13, 18, 21, X e Y) no Laboratório [REDACTED], que confirmou o diagnóstico de trissomia 21 num feto do sexo masculino. O estudo citogenético agora concluído confirmou que este feto tinha uma **trissomia 21 livre** (cariótipo 47,XY,+21).

Nestas circunstâncias, o casal foi informado do resultado do cariótipo e recordado do diagnóstico e do prognóstico da trissomia 21, e de que o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futura gravidez é avaliado em cerca de 1%. Foram também explicadas as possibilidades e limites do rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno) e/ou de diagnóstico pré-natal citogenético (por biópsia das vilosidades coriônicas pelas 12 semanas ou amniocentese após as 16 semanas). Não há risco específico de recorrência desta patologia para outros familiares.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio se ponderar realizar rastreio ou diagnóstico pré-natal citogenético numa futura gestação, pelo que basta enviar um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED] e [REDACTED]

Tivemos a oportunidade de voltar a conversar com os senhores D.^a [REDACTED] e [REDACTED], de [REDACTED] e [REDACTED] anos, para aconselhamento genético.

Na anterior gestação, foi realizada a análise semiquantitativa por QF-PCR das aneuploidias (13, 18, 21, X e Y) no Laboratório [REDACTED], por morte fetal de causa desconhecida. O estudo concluiu o diagnóstico de **trissomia 21** num feto do sexo feminino.

Nestas circunstâncias, o casal foi informado do resultado do estudo semiquantitativo e recordado do diagnóstico e do prognóstico da trissomia 21. Assim, e tendo em conta e impossibilidade de obter cultura para estudo citogénico convencional, foi aconselhada a realização do estudo do cariótipo do casal no Laboratório [REDACTED]. O estudo citogenético do Sr. [REDACTED], já havia sido concluído no contexto de uma gravidez anterior de um outro relacionamento, revelando um cariótipo normal (**46, XY**). O estudo da Sr.^a D.^a [REDACTED] agora concluído, e após obtido o consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito, confirma que esta também tem um cariótipo normal (**46, XX**).

O casal foi informado do resultado do cariótipo da Sr.^a D.^a [REDACTED], e de que o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futura gravidez é o equivalente ao da idade materna, atualmente avaliado em cerca de 1 a 2%, uma vez que a Sr.^a D.^a [REDACTED] tem [REDACTED] anos. Foram também explicadas as possibilidades e limites do rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno) e/ou de diagnóstico pré-natal citogenético (por biópsia das vilosidades coriônicas pelas 12 semanas ou amniocentese após as 16 semanas). Não há risco específico de recorrência desta patologia para outros familiares.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio se ponderar realizar rastreio ou diagnóstico pré-natal citogenético numa futura gestação, pelo que basta enviar um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Ex.^{ma} Senhora

D.^a [REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos a oportunidade de voltar a conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED] para aconselhamento genético.

No seguimento da realização de um exoma em trio, por anomalias fetais múltiplas e antecedente familiar de cardiopatia cianótica complexa com miocardiopatia e disfunção do ventrículo direito, e uma vez obtido o consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito foi identificada como **achado secundário**, e segundo as atuais recomendações do *American College of Medical Genetics* (ACMG), a variante patogénica c.2257C>T, p.(Arg753*) no gene *PALB2* (NM_024675.4), em heterozigotia. Este estudo foi realizado no laboratório [REDACTED], tendo sido fornecida cópia do relatório do teste genético realizado à utente.

A utente foi informada sobre estes resultados e sobre a probabilidade de 50% de transmissão da variante aos seus descendentes. Foi também informada que este resultado estabelece a existência de um risco específico acrescido para o desenvolvimento de neoplasias (www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bop.pdf), nomeadamente da mama, ovário e pâncreas, entre outros, motivo pelo qual foi solicitada consulta específica de Ginecologia.

Relativamente à vigilância orientada para cancro exócrino do pâncreas, esta só se encontra recomendada caso existam, ou venham a existir, antecedentes familiares desta neoplasia em familiar em primeiro ou segundo grau. A vigilância específica deve ter início a partir dos 50 anos, ou 10 anos antes da idade de diagnóstico mais precoce na família (Gastroenterology. 2020 Jul;159(1):358-362. doi: 10.1053/j.gastro.2020.03.088.). Deste modo, deverá ser solicitada pelo médico assistente avaliação em consulta específica de Gastroenterologia caso a utente venha a ter indicação para vigilância orientada por risco específico de cancro do pâncreas.

Todos os irmãos, pais e filhos de indivíduos heterozigotos ou doentes podem solicitar uma consulta da especialidade de Genética Médica para que seja confirmada ou excluída a heterozigotia para a variante familiar. Estes testes genéticos pré-sintomáticos devem ser realizados em pessoas com autonomia ou quando exista utilidade clínica para o próprio no momento e em consulta da especialidade de Genética Médica. Os indivíduos em que se identifique a variante familiar (ou aqueles que optem por não realizar diagnóstico pré-sintomático) terão indicação para avaliação específica orientada por risco acrescido de doença oncológica, nomeadamente cancro da mama, do ovário e do pâncreas.

Aquando do planeamento de um projeto parental, companheiros de indivíduos heterozigotos ou doentes podem solicitar consulta de Genética Médica para que seja confirmada ou excluída heterozigotia no gene *PALB2*. Descendentes de casais heterozigotos têm um risco de 25% de serem homozigotos ou heterozigotos compostos, e de desenvolverem clínica de anemia de Fanconi do grupo de complementação N (ORPHA:84; <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1401/>). A avaliação deste casal permitiu a exclusão da possibilidade de ocorrência de anemia de Fanconi do grupo de

complementação N na atual e futura descendência.

Havendo risco específico de doença genética com confirmação molecular, é tecnicamente possível a realização de um diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) ou de um diagnóstico pré-natal (DPN) molecular orientado numa eventual futura gestação. A avaliação destas possibilidades deve ser previamente analisada, a pedido do casal, por um centro de referência de DGPI ou pela Comissão Técnica de um centro de DPN, respectivamente.

Se pretender marcação de nova consulta da especialidade de Genética Médica, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito (genetica@chuc.min-saude.pt) ou por telefone através do número 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo.

Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório médico.

Coimbra, [Redacted]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr^a. Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED] e [REDACTED]

Tivemos hoje a oportunidade de voltar a conversar com os senhores D.^a [REDACTED] e [REDACTED], de [REDACTED] e [REDACTED] anos, para aconselhamento genético.

O casal, saudável e não consanguíneo, foi referenciado para a consulta de aconselhamento genético por antecedentes familiares de Neuropatia Hereditária Charcot-Marie-Tooth em dois tios maternos do Sr. [REDACTED], diagnóstico estabelecido clinicamente em ambos durante a infância, e com uma hereditariedade aparentemente autossómica recessiva.

Por falta de confirmação molecular desta situação, o tio materno do Sr. [REDACTED] foi avaliado na consulta de aconselhamento genético desta maternidade, e terá realizado sequenciação exomica total (sequenciação e análise de CNVs), que não terá revelado alterações que suportassem o diagnóstico de Neuropatia Hereditária Charcot-Marie-Tooth ou outras patologias relacionadas com a situação clínica.

Desta forma, e assumindo uma hereditariedade autossómica recessiva para esta situação, estima-se que o Sr. [REDACTED] tenha uma probabilidade de 1/3 de ser portador para esta patologia. Neste sentido, e na ausência de consanguinidade entre o casal e de história familiar de situação semelhante na Sr.^a D.^a [REDACTED] e na sua família, não se prevê que o risco de recorrência desta patologia na atual e futura descendência deste casal seja substancialmente acrescido.

Se pretender nova consulta da especialidade de Genética Médica ou consulta para os familiares em risco, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito ou por telefone, 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo. Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Ex.^{ma} Senhora

D.^a [REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos a oportunidade de voltar a conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED], de [REDACTED] anos, para aconselhamento genético.

Na anterior gestação, foi identificado risco elevado para trissomia 21 pelo rastreio combinado do 1º Trimestre (risco de trissomia 21 calculado em 1/4), tendo sido realizada biópsia das vilosidades coriônicas para análise semiquantitativa por QF-PCR das aneuploidias (13, 18, 21, X e Y) no Laboratório [REDACTED], que confirmou o diagnóstico de trissomia 21 num feto do sexo masculino. O estudo citogenético agora concluído confirmou que este feto tinha uma **trissomia 21 livre** (cariótipo 47,XY,+21).

Nestas circunstâncias, o casal foi informado do resultado do cariótipo e recordado do diagnóstico e do prognóstico da trissomia 21, e de que o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futura gravidez é o equivalente ao da idade materna e atualmente avaliado em cerca de 7%, uma vez que a Sr.^a D.^a [REDACTED] tem [REDACTED] anos. Não há risco específico de recorrência desta patologia para outros familiares.

Devido à impossibilidade atual da ocorrência de uma gravidez biológica, na eventualidade de uma gravidez não biológica, mantêm-se as recomendações da vigilância conforme as normas da Direção Geral de Saúde, não estando recomendados exames adicionais pelos antecedentes de trissomia 21.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio se ponderar realizar rastreio ou diagnóstico pré-natal citogenético numa futura gestação, pelo que basta enviar um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Ex.^{ma} Senhora

D.^a [REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos a oportunidade de voltar a conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED], de [REDACTED] anos, para aconselhamento genético.

Na anterior gestação, o estudo ecográfico às 22 semanas identificou no feto a presença de uma cardiopatia com prognóstico reservado, tendo sido realizada biópsia das vilosidades coriônicas para análise semiquantitativa por QF-PCR das aneuploidias (13, 18, 21, X e Y) no Laboratório [REDACTED], que confirmou o diagnóstico de trissomia 21 num feto do sexo feminino. O estudo citogenético agora concluído confirmou que este feto tinha uma **trissomia 21 livre** (cariótipo 47,XX,+21).

Nestas circunstâncias, o casal foi informado do resultado do cariótipo e recordado do diagnóstico e do prognóstico da trissomia 21, e de que o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futura gravidez é o equivalente ao da idade materna e atualmente avaliado em cerca de 2 a 3%, uma vez que a Sr.^a D.^a [REDACTED] tem [REDACTED] anos. Foram também explicadas as possibilidades e limites do rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno) e/ou de diagnóstico pré-natal citogenético (por biópsia das vilosidades coriônicas pelas 12 semanas ou amniocentese após as 16 semanas). Não há risco específico de recorrência desta patologia para outros familiares.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio se ponderar realizar rastreio ou diagnóstico pré-natal citogenético numa futura gestação, pelo que basta enviar um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Processo n.º [REDACTED]

Cc: [REDACTED]

Tivemos hoje oportunidade de conversar com a Sr.ª D.ª [REDACTED] para aconselhamento genético pelo diagnóstico de carcinoma da mama invasivo aos 49 anos de idade e antecedentes familiares de cancro da mama e da próstata.

Nestas circunstâncias, a utente foi informada que o risco de ser portadora de uma variante patogénica ou provavelmente patogénica nos genes *BRCA1* ou *BRCA2* é igual ou superior a 10% (*Manchester score* combinado igual ou superior a 15). Por este motivo e após consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito, foi realizado estudo molecular germinativo [sequenciação de nova geração de um painel de genes associados a cancro da mama com pesquisa de CNVs (*Copy Number Variants*) e pesquisa da inserção c.156_157insAlu do gene *BRCA2* por PCR e electroforese em gel de agarose], não tendo sido identificada qualquer variante clinicamente relevante. Este estudo foi realizado no laboratório [REDACTED], tendo sido fornecida cópia do relatório do teste genético realizado à utente.

Este resultado não permite confirmar molecularmente o diagnóstico de predisposição hereditária para cancro, mas também não o exclui. Está indicada uma vigilância clínica específica para familiares próximos de indivíduos afectados, que têm um risco superior ao da população geral de desenvolverem neoplasias. Esta vigilância deve ser iniciada cerca de 10 anos antes da idade de diagnóstico mais jovem da família. Como tal, os familiares devem começar a vigilância da mama por volta dos 39 anos de idade e da próstata por volta dos 45 anos de idade.

Estamos ao inteiro dispor para reavaliar a situação familiar, se surgirem, no próprio ou em familiares, casos de novas neoplasias e para avaliar outros indivíduos (nomeadamente familiares com neoplasias ou familiares em primeiro grau de indivíduos falecidos com neoplasias), mediante relatórios com caracterização histológica dos tumores dos familiares afectados.

Se pretender marcação de nova consulta da especialidade de Genética Médica, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito (genetica@ulscoimbra.min-saude.pt) ou por telefone através do número 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo.

Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório médico.

Coimbra, [REDACTED]

Dr.ª Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético

Doutora Sofia Maia
MD, PhD

Ex.^{mo} Senhor

Proc. nº

Tivemos hoje a oportunidade conversar com o Sr. , de anos, para aconselhamento genético.

O Sr. , saudável e filho de um casal não consanguíneo, foi referenciado para a consulta de aconselhamento genético por antecedentes familiares de Discinesia Ciliar Primária tipo 15 na companheira, diagnóstico estabelecido clínica e molecularmente. Adicionalmente, havia também antecedentes familiares de Fibrose Quística numa prima do Sr. , diagnóstico estabelecido clinicamente e com confirmação molecular, tendo a prima o genótipo F508del/R334W. A heterozigotia composta da prima foi confirmada com estudos familiares adequados, tendo sido concluído que o tio materno do Sr. era portador da variante R334W. Por estes motivos, e uma vez que o Sr. tinha *a priori* a probabilidade de 1/4 de ser portador para a variante R334W do gene *CFTR*, realizou-se o estudo molecular dos genes *CCDC40* e *CFTR* (sequenciação e análise de CNVs), no Laboratório . O resultado não revelou variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas nos genes em estudo.

Nestas circunstâncias, e tendo em conta os resultados do estudo molecular realizado na atual companheira do Sr. , o risco de os descendentes serem afetados por Discinesia Ciliar Primária tipo 15 e/ou Fibrose Quística não é substancialmente acrescido. Neste caso, todos os descendentes do casal serão portadores obrigatórios de uma das variantes no gene *CCDC40* do progenitor afetado, e poderão confirmar esta situação após a maioridade, caso tenham autonomia e obrigatoriamente em consulta da especialidade de Genética Médica (Lei nº 12/2005 de 26 de janeiro).

Este resultado não altera a situação dos outros familiares do Sr. , nomeadamente da mãe, que mantém a probabilidade de 50%, de ser portadora para a variante R334W do gene *CFTR*. Desta forma, recomenda-se a avaliação desta situação numa consulta de Genética Médica, bem como a realização de estudos moleculares que confirmem os estatutos de portador dos respetivos familiares, caso se considere relevante para as opções reprodutivas de cada um.

Se pretender nova consulta da especialidade de Genética Médica ou consulta para os familiares em risco, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito ou por telefone 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo. Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório.

Coimbra,

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr^a. Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos a oportunidade de voltar a conversar com os senhores D.^a [REDACTED] e [REDACTED] para aconselhamento genético.

Na anterior gestação, foi identificado risco elevado para trissomia 21 pelo rastreio combinado do 1º trimestre, e também pelo rastreio ecográfico (translucência da nuca superior a 5mm), tendo sido realizada biópsia das vilosidades coriônicas para análise semi-quantitativa por QF-PCR das aneuploidias (13, 18, 21, X e Y) no Laboratório [REDACTED], que confirmou o diagnóstico de trissomia 21 num feto do sexo masculino. O estudo citogenético agora concluído confirmou que este feto tinha uma **trissomia 21 livre** (cariótipo 47,XY,+21).

Nestas circunstâncias, o casal foi informado do resultado do cariótipo e recordado do diagnóstico e do prognóstico da trissomia 21, e de que o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futura gravidez é avaliado em cerca de 1%. Foram também explicadas as possibilidades e limites do rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno) e/ou de diagnóstico pré-natal citogenético (por biópsia das vilosidades coriônicas pelas 12 semanas ou amniocentese após as 16 semanas). Não há risco específico de recorrência desta patologia para outros familiares.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio se ponderar realizar rastreio ou diagnóstico pré-natal citogenético numa futura gestação, pelo que basta enviar um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos hoje a oportunidade conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED], grávida de 18 semanas, e o Sr. [REDACTED] para aconselhamento genético.

Na atual gravidez do casal, foi identificado risco elevado para trissomia 21 pelo rastreio combinado do 1º trimestre, o que motivou a realização de biópsia das vilosidades coriônicas para estudo citogenético convencional no Laboratório [REDACTED]. O resultado revelou um cariótipo compatível com **trissomia 21 livre** num feto do sexo feminino (cariótipo 47,XX,+21).

O casal foi previamente informado do diagnóstico de trissomia 21, bem como do prognóstico dessa situação e das opções disponíveis de acordo com a lei em vigor, tendo optado por prosseguir com a gravidez. Mantém seguimento na consulta externa desta maternidade, a ecografia realizada às 18 semanas não relevou nenhum achado ecográfico de relevo, tendo sido marcada uma nova ecografia e ecocardiografia para as 22 semanas.

Informou-se que, uma vez que o mecanismo da trissomia é livre, o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futura gravidez é avaliado em cerca de 1%. Foram também explicadas as possibilidades e limites do rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno) e/ou de diagnóstico pré-natal citogenético (por biópsia das vilosidades coriônicas pelas 12 semanas ou amniocentese após as 16 semanas). Não há risco específico de recorrência desta situação para outros familiares.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio para realizar um diagnóstico pré-natal orientado numa futura gestação, pelo que basta enviarem um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED] e [REDACTED]

Tivemos hoje a oportunidade conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED], grávida de 17 semanas, e o Sr. [REDACTED] para aconselhamento genético.

O casal, saudável e não consanguíneo, foi referenciado para a consulta de aconselhamento genético por antecedentes familiares de disferlinopatia numa irmã da grávida, diagnóstico estabelecido por biópsia muscular e sem confirmação molecular. Por estes motivos e uma vez que a Sr.^a D.^a [REDACTED] tinha *a priori* a probabilidade de 2/3 de ser portadora para esta patologia, realizou-se o estudo molecular do gene *DYSF* (sequenciação e análise de CNVs), no Laboratório [REDACTED]. O resultado revelou que não foram identificadas variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas no gene em estudo.

Paralelamente, realizou-se o mesmo estudo no Sr. [REDACTED] (sequenciação e análise de CNVs do gene *DYSF*), no Laboratório [REDACTED]. O resultado do Sr. [REDACTED] revelou que não foram identificadas variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas no gene em estudo.

Nestas circunstâncias, o casal foi informado dos resultados dos estudos moleculares realizados. Estes resultados permitem estabelecer a ausência de risco específico de disferlinopatia para a atual e futura descendência do casal.

Este resultado não altera a situação dos outros familiares da Sr.^a D.^a [REDACTED], nomeadamente do irmão e da irmã, que mantêm a probabilidade de 2/3 de serem portadores para esta patologia. Desta forma, recomenda-se a avaliação desta situação numa consulta de Genética Médica, bem como a realização de estudos moleculares que confirmem o diagnóstico de disferlinopatia na irmã.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio numa futura gestação, pelo que basta enviarem um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dear Mrs. [REDACTED] and Mr. [REDACTED],

Proc. nº [REDACTED] and [REDACTED]

Today we had the opportunity to speak with Mrs. [REDACTED], 17 weeks pregnant, and her husband Mr. [REDACTED], for genetic counselling.

The couple, both healthy and unrelated by blood, was referred for genetic counselling due to a family history of dysferlinopathy in Mrs. [REDACTED]'s sister. The diagnosis was established through a muscle biopsy but lacked molecular confirmation. For these reasons, and considering that Mrs. [REDACTED] had a 2 in 3 probability of being a carrier for this disease, a molecular study of the *DYSF* gene (sequencing and CNV analysis) was carried at the [REDACTED] Laboratory. The result revealed that no pathogenic or likely pathogenic variants were identified in the gene.

Simultaneously, the same study was conducted on Mr. [REDACTED] (sequencing and CNV analysis of the *DYSF* gene) at the [REDACTED] Laboratory. The result for Mr. [REDACTED] indicated that no pathogenic or likely pathogenic variants were identified in the studied gene.

In light of these circumstances, the couple has been informed of the results of the molecular studies. These results indicate the absence of specific risk of dysferlinopathy for the current and future offspring of the couple.

Nevertheless, this outcome does not change the risk of dysferlinopathy for other family members of Mrs. [REDACTED], namely her brother and sister, who still maintain the 2 in 3 chance of being carriers for this disease. Therefore, not only is it recommended that this situation is evaluated in a Medical Genetics consultation, but it is also advised that molecular studies are conducted in order to confirm the diagnosis of dysferlinopathy in the sister.

We remain at your disposal if you require any further consultation in a future pregnancy, simply send a written request to the Prenatal Diagnosis Center of this Maternity, or call 239 482 525, mentioning the names of the couple, and, whenever possible, the process number indicated at the top of this letter.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Genetic Counselling Trainee
Maternidade Bissaya Barreto

Dr^a. Fabiana Ramos
Genetic Counselling Consultation
Maternidade Bissaya Barreto

Processo nº [REDACTED]

Tivemos hoje oportunidade de conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED] para aconselhamento genético por motivo do diagnóstico de síndrome hereditária de cancro da mama e do ovário na família (ORPHA:145; MIM:*600185; www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/).

Uma vez que havia sido identificada a variante germinativa patogénica c.6486_6489del, p.(Lys2162Asnfs*5) do gene *BRCA2* (NM_000059.3) num familiar em primeiro grau, esta utente tinha *a priori* um risco de 50% de ser portadora da variante familiar. A utente foi informada deste facto em duas consultas prévias, da sua relevância, das possibilidades e dos limites de um diagnóstico pré-sintomático molecular e teve consulta de psicologia clínica.

Por ter manifestado de forma consistente o desejo de realizar o diagnóstico molecular pré-sintomático e uma vez obtido o consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito, foi informada de que o estudo molecular do gene *BRCA2* excluiu a presença da variante familiar nas duas análises independentes, realizadas em duas amostras colhidas em diferentes dias. Este estudo foi realizado no laboratório [REDACTED], tendo sido fornecida cópia do relatório do teste genético realizado à utente. A utente foi informada deste resultado e das suas implicações, nomeadamente da ausência de risco acrescido de neoplasias.

Este resultado em nada altera a situação de outros familiares (nomeadamente pais, filhos ou irmãos de indivíduos heterozigotos ou de doentes), que podem solicitar uma consulta da especialidade de Genética Médica para que seja confirmada ou excluída a heterozigotia para a variante familiar. Estes testes genéticos pré-sintomáticos devem ser realizados em pessoas com autonomia ou quando exista utilidade clínica para o próprio no momento e em consulta da especialidade de Genética Médica. Os indivíduos em que se identifique a variante familiar (ou aqueles que optem por não realizar diagnóstico pré-sintomático) terão indicação para avaliação orientada (www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bop.pdf) por risco específico acrescido de doença oncológica.

Aquando do planeamento de um projeto parental, companheiros de indivíduos heterozigotos ou doentes podem solicitar consulta de Genética Médica para que seja confirmada ou excluída heterozigotia no gene *BRCA2*. Descendentes de casais heterozigotos têm um risco de 25% de serem homozigotos ou heterozigotos compostos e de desenvolverem clínica de anemia de Fanconi do grupo de complementação D1 (ORPHA:84; [https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1401/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1401/)).

Havendo risco específico de doença genética com confirmação molecular, é tecnicamente possível a realização de um diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) ou de um diagnóstico pré-natal (DPN) molecular orientado numa eventual futura gestação. A

avaliação destas possibilidades deve ser previamente analisada, a pedido do casal, por um centro de referência de DGPI ou pela Comissão Técnica de um centro de DPN, respectivamente.

Se pretender marcação de nova consulta da especialidade de Genética Médica, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito (genetica@chuc.min-saude.pt) ou por telefone através do número 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo.

Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório médico.

Coimbra, [REDACTED]

Dr.^a Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético

Doutora Sofia Maia
MD, PhD

Ex.^{mos} Senhora

D.^a [REDACTED]

Proc. nº [REDACTED]

Tivemos hoje a oportunidade de voltar a conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED], para aconselhamento genético.

Na anterior gestação, foi identificado risco elevado para trissomia 21 pelo rastreio bioquímico do 1º trimestre, tendo sido realizada amniocentese para análise semiquantitativa por QF-PCR das aneuploidias (13, 18, 21, X e Y) no Laboratório [REDACTED], que confirmou o diagnóstico de trissomia 21 num feto do sexo feminino. O estudo citogenético agora concluído confirmou que este feto tinha uma **trissomia 21 livre** (cariótipo 47,XX,+21).

Nestas circunstâncias, o casal foi informado do resultado do cariótipo e recordado do diagnóstico e do prognóstico da trissomia 21, e de que o risco de recorrência de cromossomopatia numérica em futura gravidez é o equivalente ao da idade materna e atualmente avaliado em cerca de 3%, uma vez que a Sr.^a D.^a [REDACTED] tem [REDACTED] anos. Foram também explicadas as possibilidades e limites do rastreio pré-natal não invasivo (por pesquisa de aneuploidias no DNA fetal livre em sangue materno) e/ou de diagnóstico pré-natal citogenético (por biópsia das vilosidades coriônicas pelas 12 semanas ou amniocentese após as 16 semanas). Não há risco específico de recorrência desta patologia para outros familiares.

Ficamos ao inteiro dispor se pretender nova consulta ou apoio se ponderar realizar rastreio ou diagnóstico pré-natal citogenético numa futura gestação, pelo que basta enviar um pedido por escrito para o Centro de Diagnóstico Pré-natal desta Maternidade, ou pelo telefone 239 482 525, mencionando os nomes do casal e, sempre que possível, o número do processo.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr.^a Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Processo nº [REDACTED]

Tivemos hoje oportunidade de conversar com a Sr.^a D.^a [REDACTED] para aconselhamento genético por motivo do diagnóstico de carcinoma da mama triplo negativo aos 26 anos de idade e antecedentes familiares de cancro.

A pedido de outra consulta, foi realizado estudo molecular germinativo, tendo sido identificada a variante patogénica c.5266dup, p.(Gln1756fs) em heterozigotia no gene *BRCA1* (NM_007294). Este estudo foi realizado no laboratório [REDACTED].

A utente foi informada sobre o diagnóstico de síndrome de predisposição hereditária para cancro da mama e do ovário (ORPHA:145; MIM:*113705; www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1247/), prognóstico, tipo de hereditariedade autossómica dominante, com probabilidade de 50% de transmissão da variante aos seus descendentes e sobre a penetrância incompleta desta síndrome. Foi também informada que este resultado estabelece a existência de um risco específico acrescido para o desenvolvimento de neoplasias (www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/genetics_bop.pdf), nomeadamente da mama e ovário.

Relativamente à vigilância orientada para cancro exócrino do pâncreas, esta só se encontra recomendada caso existam, ou venham a existir, antecedentes familiares desta neoplasia em familiar em primeiro ou segundo grau. A vigilância específica deve ter início a partir dos 50 anos, ou 10 anos antes da idade de diagnóstico mais precoce na família (Gastroenterology. 2020 Jul;159(1):358-362. doi: 10.1053/j.gastro.2020.03.088.). Deste modo, deverá ser solicitada pelo médico assistente avaliação em consulta específica de Gastroenterologia caso a utente venha a ter indicação para vigilância orientada por risco específico de cancro do pâncreas.

Após consentimento informado, esclarecido e livre, por escrito, foi solicitado Cartão da Pessoa com Doença Rara, de acordo com a Norma nº 001/2018 de 09/01/2018 da Direção-Geral da Saúde.

Salientamos ainda que esta variante é preditiva de melhor resposta a inibidores da PARP.

Todos os irmãos, pais e filhos de indivíduos heterozigotos ou de doentes podem solicitar uma consulta da especialidade de Genética Médica para que seja confirmada ou excluída a heterozigotia para a variante familiar. Estes testes genéticos pré-sintomáticos devem ser realizados em pessoas com autonomia ou quando exista utilidade clínica para o próprio no momento e em consulta da especialidade de Genética Médica. Os indivíduos em que se identifique a variante familiar (ou aqueles que optem por não realizar diagnóstico pré-sintomático) terão indicação para avaliação orientada por risco específico acrescido de doença oncológica.

Aquando do planeamento de um projeto parental, companheiros de indivíduos heterozigotos ou doentes podem solicitar consulta de Genética Médica para que seja confirmada ou excluída heterozigotia no gene *BRCA1*. Descendentes de casais heterozigotos têm um risco de 25% de serem homozigotos ou heterozigotos compostos e de desenvolverem clínica de anemia de Fanconi do grupo de complementação S (ORPHA:84; <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1401/>).

Havendo risco específico de doença genética com confirmação molecular, é tecnicamente possível a realização de um diagnóstico genético pré-implantação (DGPI) ou de um diagnóstico pré-natal (DPN) molecular orientado numa eventual futura gestação. A avaliação destas possibilidades deve ser previamente analisada, a pedido do casal, por um centro de referência de DGPI ou pela Comissão Técnica de um centro de DPN, respectivamente.

Se pretender marcação de nova consulta da especialidade de Genética Médica, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito (genetica@chuc.min-saude.pt) ou por telefone através do número 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre que possível, o número do processo.

Os familiares que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório médico.

Coimbra, [REDACTED]

Dr.^a Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético

Doutora Sofia Maia
MD, PhD

Ex.^{mos} Senhores

D.^a [REDACTED]
[REDACTED]

Proc. nº [REDACTED] e [REDACTED]

Tivemos hoje a oportunidade de voltar a conversar com os senhores D.^a [REDACTED] e [REDACTED], de [REDACTED] e [REDACTED] anos, para aconselhamento genético.

O casal, saudável e não consanguíneo, foi referenciado para a consulta de aconselhamento genético por antecedentes familiares de surdez nos pais, já falecidos, e numa tia paterna da Sr.^a D.^a [REDACTED], diagnóstico estabelecido clinicamente, mas sem confirmação molecular. É provável que a surdez presente na família paterna tenha hereditariedade autossómica recessiva, e que os genes envolvidos na surdez materna e paterna sejam diferentes, uma vez que a Sr.^a D.^a [REDACTED] é normoouvinte.

Por os motivos acima referidos, realizou-se o estudo molecular do locus DFNB1 na Sr.^a D.^a [REDACTED] (sequenciação e análise de CNVs), a principal causa de surdez não-sindrómica autossómica recessiva, no Laboratório [REDACTED], tendo sido identificada em heterozigotia a variante patogénica c.35delG (p.Gly12ValfsX2) no gene *GJB2*, que estabeleceu o seu estado de portadora para a Surdez Neurosensorial Não-Sindrómica DFNB1, de hereditariedade autossómica recessiva.

Posteriormente, realizou-se o mesmo estudo no Sr. [REDACTED] (sequenciação e análise de CNVs do locus DFNB1), no Laboratório [REDACTED], não tendo sido identificadas variantes patogénicas ou provavelmente patogénicas no locus em estudo.

Nestas circunstâncias, o casal foi informado dos resultados dos estudos moleculares realizados. Estes resultados permitem estabelecer a ausência de risco específico substancialmente acrescido de Surdez Neurosensorial Não-Sindrómica DFNB1 para a atual e futura descendência do casal. No entanto, e apesar destes resultados, continua a estar recomendada a vigilância do recém-nascido para esta situação, uma vez que não foram excluídas outras causas de surdez para a situação familiar, sobretudo materna.

Assim, e tendo em conta os resultados acima descritos, existe uma probabilidade de 50% de os descendentes do casal serem portadores da variante identificada na Sr.^a D.^a [REDACTED], e poderão confirmar esta situação após a maioridade, caso tenham autonomia e obrigatoriamente em consulta da especialidade de Genética Médica (Lei nº 12/2005 de 26 de janeiro).

Se pretender nova consulta da especialidade de Genética Médica ou consulta para os familiares em risco, deve entrar em contacto com este serviço, por escrito ou por telefone 239 480 638, nos dias úteis entre as 15h e as 16h, fornecer o nome completo e, sempre

que possível, o número do processo. Os familiares e descendentes que solicitem consulta da especialidade de Genética Médica devem trazer obrigatoriamente cópia deste relatório.

Coimbra, [REDACTED]

Inês Moreira
Mestranda de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

Dr^a. Fabiana Ramos
Consulta de Aconselhamento Genético
Maternidade Bissaya Barreto

10.4. Casuística de Todas as Consultas Acompanhadas

NC	Idade	Sexo	Consulta	Tipo	Motivo
1	36	F	Primeira	AG	Quadro de Abortos de Repetição
2	23	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Stargardt
3	40	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
4	39	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
5	40	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
6	36	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
7	26	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
8	22	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
9	38	F	Subsequente	EE	Suspeita de Cardiopatia Fetal
10	37	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
11	34	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
12	26	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
13	32	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de DiGeorge
14	34	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de DiGeorge
15	28	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Hidrocefalia
16	32	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Hidrocefalia
17	40	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome de DiGeorge, Trissomia 21 e Distrofia Muscular de Duchenne
18	38	F	Subsequente	AG	Quadro de Abortos de Repetição
19	38	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
20	42	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
21	40	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
22	41	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Adrenoleucodistrofia
23	23	F	Subsequente	EE	Revisão por Anomalias Ecográficas
24	33	M	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
25	31	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
26	24	F	Subsequente	EE	Suspeita de Acondroplasia
27	31	F	Subsequente	EE	Revisão por Anomalias Ecográficas
28	29	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
29	25	F	Primeira	AG	Epilepsia
30	27	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
31	23	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
32	33	M	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
33	24	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
34	33	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural
35	36	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
36	41	M	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas

37	44	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
38	38	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
39	30	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
40	27	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
41	20	F	Primeira	EE	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
42	34	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
43	33	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural
44	37	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
45	26	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
46	32	F	Primeira	EE	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural
47	34	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural
48	38	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
49	31	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
50	30	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
51	36	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Depleção do DNA Mitocondrial
52	36	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Depleção do DNA Mitocondrial
53	27	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
54	33	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
55	38	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
56	45	M	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
57	31	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
58	25	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome de Turner
59	32	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
60	27	M	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
61	35	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Doença Poliquística Renal
62	17	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
63	33	F	Subsequente	EE	Antecedentes Pessoais e Familiares de Schwanomatose
64	27	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
65	38	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
66	34	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Doença com Hereditariedade AR
67	42	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
68	32	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
69	35	M	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
70	26	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Alport
71	34	F	Subsequente	EE	Trombofilia
72	68	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Trombofilia
73	68	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Trombofilia
74	38	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
75	33	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Paraparésia Espástica Tipo 4

76	31	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
77	33	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
78	28	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Hiperplasia Congénita da Suprarrenal
79	41	F	Subsequente	AG	Suspeita de Osteogénese Imperfeita em Feto
80	47	M	Subsequente	AG	Suspeita de Osteogénese Imperfeita em Feto
81	40	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
82	47	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
83	34	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
84	25	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Fibrose Quística
85	28	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Fibrose Quística
86	19	M	Primeira	EE	Suspeita de Hiperplasia Congénita da Suprarrenal
87	33	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural e Numérica
88	31	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Doença com Hereditariedade AR
89	32	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas e Antecedentes Familiares de Hipercolesterolemia Familiar Tipo 2
90	38	F	Primeira	AG	Morte Fetal de Causa Desconhecida
91	43	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
92	32	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
93	30	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
94	31	M	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
95	29	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Ataxia Com Apraxia Oculomotora Tipo 4
96	41	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural
97	36	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
98	32	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
99	35	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural
100	38	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural
101	30	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
102	33	F	Subsequente	EE	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
103	42	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
104	42	F	Primeira	EE	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
105	27	F	Primeira	EE	Antecedentes Familiares de Doença de Norrie
106	27	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
107	34	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
108	31	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
109	39	F	Primeira	AG	Suspeita de Cardiopatia Fetal
110	23	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
111	46	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
112	40	F	Primeira	EE	Revisão por Anomalias Ecográficas
113	28	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Doença Poliquística Renal

114	29	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Doença Poliquística Renal
115	42	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
116	35	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Doença Poliquística Renal
117	33	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural
118	31	F	Primeira	AG	Suspeita de Fibrose Quística em Feto
119	24	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de DiGeorge
120	38	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
121	35	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Malformação Renal Congénita
122	25	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Doença com Hereditariedade AR
123	26	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
124	30	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Distrofia Facio-Escapulo-Umeral
125	27	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Charcot-Marie-Tooth
126	81	M	Subsequente	AG	Miocardopatia Hipertrófica
127	13	M	Subsequente	AG	Neuropatia Axonal Sensitiva
128	49	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Miocardopatia Hipertrófica
129	33	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Miocardopatia Hipertrófica
130	15	M	Subsequente	EE	Antecedentes Pessoais e Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
131	45	M	Subsequente	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
132	68	F	Subsequente	AG	Síndrome de Brugada
133	59	M	Subsequente	AG	Distrofia Muscular das Cinturas e Cardiopatia Isquémica com Aneurisma Apical
134	7	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
135	23	M	Primeira	EE	Síndrome de Duplicação 7q11.23
136	18	F	Primeira	AG	Paraparesia Espástica
137	22	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Cancro
138	3	M	Subsequente	AG	Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
139	28	F	Subsequente	EE	Antecedentes Pessoais e Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
140	60	M	Primeira	EE	Paraparesia Atáxica Progressiva
141	26	M	Subsequente	EE	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
142	54	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
143	31	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
144	51	M	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
145	63	M	Primeira	AG	Insuficiência Cardíaca
146	74	M	Primeira	AG	Insuficiência Cardíaca
147	19	M	Subsequente	EE	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
148	51	F	Primeira	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
149	52	F	Subsequente	AG	Síndrome de Brugada
150	37	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
151	22	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
152	23	M	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas

153	67	M	Primeira	AG	Síndrome de Brugada
154	2	F	Subsequente	AG	Síndrome de Brugada
155	64	F	Subsequente	AG	Miocardíopatia Hipertrófica
156	4	M	Primeira	EE	MCADD
157	40	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de MCADD
158	55	F	Primeira	AG	Suspeita de Lipodistrofia Parcial Familiar Tipo 1
159	50	F	Subsequente	AG	Suspeita de Miocardíopatia Hipertrófica
160	73	F	Subsequente	AG	Miocardíopatia Hipertrófica
161	15	F	Primeira	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
162	37	F	Primeira	AG	Suspeita de Síndrome de Prader-Willi
163	15	M	Subsequente	EE	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
164	35	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
165	5	F	Subsequente	EE	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
166	4	M	Primeira	AG	Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
167	41	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
168	48	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
169	4	M	Primeira	AG	Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
170	38	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
171	42	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
172	29	F	Primeira	AG	Enxaqueca Crónica
173	42	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
174	48	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
175	5	M	Subsequente	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
176	4	F	Subsequente	EE	Suspeita de Síndrome de Cornelia de Lange
177	6	M	Subsequente	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
178	N/D	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de MCADD
179	61	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Miocardíopatia Hipertrófica
180	67	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Miocardíopatia Hipertrófica
181	N/D	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Miocardíopatia Hipertrófica
182	57	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Miocardíopatia Hipertrófica
183	69	F	Primeira	AG	Miocardíopatia Hipertrófica
184	49	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Miocardíopatia Dilatada
185	53	F	Subsequente	AG	Ventrículo Esquerdo Não Compactado
186	42	M	Subsequente	AG	Bloqueio Atrioventricular
187	36	M	Subsequente	AG	Bloqueio Atrioventricular
188	38	M	Subsequente	AG	Bloqueio Atrioventricular
189	28	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Miocardíopatia Dilatada
190	19	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Miocardíopatia Dilatada

191	41	F	Primeira	AG	Suspeita de Diabetes Tipo Mody
192	4	M	Subsequente	AG	Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor e Cardiopatia
193	35	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor e Cardiopatia
194	65	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Miocardiopatia Hipertrófica
195	7	F	Subsequente	EE	Hiperplasia Congénita da Suprarrenal
196	45	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Hiperplasia Congénita da Suprarrenal
197	48	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Hiperplasia Congénita da Suprarrenal
198	1	M	Subsequente	EE	Hiperinsulinismo Neonatal Persistente
199	13	M	Primeira	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
200	3	F	Primeira	EE	Suspeita de Distrofia Muscular Congénita com Perturbação do Desenvolvimento Intelectual Associada ao Gene <i>LARGE1</i>
201	42	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor e Distrofia Muscular das Cinturas
202	37	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor e Distrofia Muscular das Cinturas
203	2	F	Subsequente	EE	Síndrome de Déficit Intelectual com Hipotonia e Doença do Movimento, Ligada ao Cromossoma X
204	46	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Déficit Intelectual com Hipotonia e Doença do Movimento, Ligada ao Cromossoma X
205	48	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Déficit Intelectual com Hipotonia e Doença do Movimento, Ligada ao Cromossoma X
206	12	M	Primeira	AG	Epilepsia
207	14	M	Primeira	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
208	46	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
209	43	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
210	9	M	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
211	33	F	Subsequente	AG	Bloqueio Atrioventricular
212	64	F	Subsequente	EE	Miocardiopatia Hipertrófica
213	63	M	Primeira	AG	Miocardiopatia Hipertrófica
214	5	M	Subsequente	AG	Hiperplasia Congénita da Suprarrenal
215	36	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Hiperplasia Congénita da Suprarrenal
216	45	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Hiperplasia Congénita da Suprarrenal
217	45	M	Subsequente	AG	Miocardiopatia Dilatada
218	46	F	Subsequente	AG	Miocardiopatia Hipertrófica
219	6	M	Primeira	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
220	15	M	Primeira	AG	Perturbação de Hiperatividade/Déficit de Atenção
221	35	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Estrutural
222	5	M	Subsequente	AG	Suspeita de Síndrome de Angelman
223	38	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
224	39	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual

225	36	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Encefalopatia Epilética e do Desenvolvimento
226	29	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de CHARGE
227	28	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de CHARGE
228	26	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Surdez Congénita
229	28	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Surdez Congénita
230	35	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
231	37	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
232	40	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
233	65	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Displasia Arritmogénica do Ventrículo Direito e Miocardiopatia Dilatada
234	71	M	Primeira	AG	Miocardiopatia Hipertrófica
235	50	F	Primeira	AG	Suspeita de Diabetes tipo Mody
236	44	M	Subsequente	AG	Miocardiopatia Dilatada
237	43	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Morte Súbita
238	29	M	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
239	29	F	Subsequente	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
240	57	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
241	57	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
242	42	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
243	38	F	Subsequente	AG	Quadro de abortos de repetição
244	38	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
245	30	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
246	43	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
247	25	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
248	N/D	F	Primeira	EE	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
249	53	M	Subsequente	AG	Miocardiopatia Dilatada
250	36	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Défice de Transportador da Tiamina
251	40	F	Primeira	AG	Suspeita de Diabetes tipo Mody
252	33	F	Subsequente	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
253	51	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
254	7	M	Subsequente	EE	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
255	76	F	Subsequente	AG	Paraparésia Espástica
256	58	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
257	56	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
258	27	M	Primeira	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
259	4	F	Subsequente	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
260	8	M	Primeira	AG	Epilepsia
261	9	F	Subsequente	EE	Síndrome de Défice Intelectual tipo Snijders Blok
262	40	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Défice Intelectual tipo Snijders Blok

263	43	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Déficit Intelectual tipo Snijders Blok
264	14	F	Subsequente	EE	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
265	8	M	Subsequente	AG	Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
266	51	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
267	N/D	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
268	7	F	Subsequente	AG	Epilepsia e Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
269	39	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia e Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
270	52	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia e Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
271	18	M	Primeira	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
272	2	F	Primeira	AG	Osteocondromas múltiplos
273	1	F	Primeira	AG	Suspeita de Síndrome de Noonan
274	19	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Schwannomatose
275	1	M	Subsequente	EE	Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
276	24	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
277	31	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
278	36	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Disferlinopatia
279	45	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Disferlinopatia
280	43	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
281	28	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
282	33	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
283	30	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
284	38	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cardiopatia Fetal
285	36	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Encefalopatia Epilética e do Desenvolvimento
286	32	F	Primeira	AG	Suspeita de Diabetes tipo Mody
287	40	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Doença de Fabry
288	65	M	Primeira	AG	Miocardiopatia Hipertrófica
289	58	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Displasia Arritmogénica do Ventrículo Direito
290	32	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
291	36	F	Primeira	AG	Quadro de abortos de repetição
292	36	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
293	23	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Sarcoglicanopatia
294	22	F	Primeira	AG	Morte Fetal de Causa Desconhecida
295	33	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
296	42	M	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
297	17	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Cancro
298	49	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
299	24	F	Primeira	EE	Antecedentes Familiares de Linfoma de Hodgkin
300	31	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro

301	87	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
302	68	M	Subsequente	EE	Antecedentes Pessoais de Cancro
303	37	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
304	41	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
305	65	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de FV Leiden
306	44	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Cancro
307	53	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
308	71	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
309	23	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
310	4M	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
311	30	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia e Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
312	26	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
313	32	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de X-frágil
314	30	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
315	21	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
316	37	F	Primeira	AG	Morte Fetal de Causa Desconhecida
317	25	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Surdez Congénita
318	23	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Surdez Congénita
319	18	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
320	13	F	Primeira	AG	Suspeita de Síndrome de X-Frágil
321	11M	M	Primeira	AG	Epilepsia
322	31	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia
323	33	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia
324	7M	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Favismo
325	36	M	Primeira	AG	Favismo
326	32	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Favismo
327	27	F	Subsequente	AG	Dislipidemia
328	67	M	Subsequente	AG	Pólipos Intestinais
329	41	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
330	65	F	Primeira	EE	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
331	19	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
332	51	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Cancro
333	63	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
334	67	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
335	44	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch
336	49	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch
337	48	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
338	23	M	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome de Von Hippel Lindau
339	4	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Von Hippel Lindau

340	41	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
341	49	M	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição Tumoral ligada ao CHEK2
342	44	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição Tumoral ligada ao CHEK2
343	65	F	Primeira	EE	Suspeita de Paraparésia Espástica
344	62	M	Primeira	AG	Suspeita de Síndrome de CANVAS
345	6	F	Subsequente	AG	Epilepsia
346	27	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia
347	33	M	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Epilepsia
348	29	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Miopatia Congénita Nemalinica por Défice de Actina α 1
349	33	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Miopatia Congénita Nemalinica por Défice de Actina α 1
350	27	F	Primeira	AG	Hemoglobinopatia
351	42	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
352	35	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Noonan
353	35	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Noonan
354	25	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
355	20	M	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
356	33	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
357	36	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Disferlinopatia
358	46	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Disferlinopatia
359	74	F	Primeira	EE	Síndrome de CANVAS
360	13	M	Subsequente	AG	Quadro Parkinsónico Sem Diagnóstico Molecular
361	11	F	Subsequente	AG	Epilepsia
362	64	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
363	53	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais
364	19	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais
365	24	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
366	35	M	Primeira	EE	Suspeita de Síndrome de Li-Fraumeni
367	74	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
368	65	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
369	24	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch
370	18	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Distrofia Muscular de Becker
371	49	F	Primeira	EE	Distrofia Muscular das Cinturas
372	21	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Distrofia Muscular das Cinturas
373	10M	F	Primeira	EE	Suspeita de Síndrome de Rubinstein-Taybi
374	41	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia
375	40	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia
376	5	M	Subsequente	EE	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba
377	42	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba

378	39	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba
379	45	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Cancro
380	26	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
381	39	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Microcefalia Primária
382	39	M	Primeira	AG	Albinismo
383	30	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
384	29	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
385	32	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de X-frágil
386	38	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
387	30	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
388	60	F	Primeira	AG	Paraparésia Espástica
389	63	F	Primeira	EE	CADASIL
390	36	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de CADASIL
391	67	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Hemocromatose
392	42	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Hemocromatose
393	65	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Hemocromatose
394	59	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
395	70	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
396	54	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
397	28	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
398	24	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
399	74	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
400	73	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
401	31	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
402	49	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
403	41	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
404	82	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Cancro
405	12	M	Primeira	AG	Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
406	35	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
407	46	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
408	38	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Miastenia Gravis Parálitica
409	12	M	Subsequente	EE	Epilepsia
410	33	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia
411	40	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia
412	33	F	Subsequente	EE	β-Talassemia Minor
413	34	M	Subsequente	EE	β-Talassemia Minor
414	17	F	Primeira	AG	Consanguinidade
415	38	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Malformação de Chiari

416	35	F	Primeira	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome de Ogden
417	29	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Lipidema e Obesidade
418	4M	M	Primeira	EE	Síndrome de Deleção 16p11.2
419	17	M	Primeira	AG	Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
420	6	F	Subsequente	AG	Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
421	31	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
422	39	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
423	29	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
424	32	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de X-frágil
425	33	F	Subsequente	EE	Revisão por Anomalias Ecográficas
426	46	F	Primeira	EE	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
427	38	F	Primeira	AG	Doença de Gaucher
428	26	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
429	37	F	Primeira	AG	Morte Fetal de Causa Desconhecida
430	30	F	Subsequente	AG	Discinesia Ciliar Primária e Antecedentes Familiares de Fibrose Quística
431	49	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Discinesia Ciliar Primária e Fibrose Quística
432	33	F	Primeira	EE	Aniridia
433	10	M	Primeira	EE	Aniridia
434	33	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
435	37	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
436	22	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
437	27	F	Primeira	AG	Hemoglobinopatia
438	38	F	Primeira	AG	Morte Fetal de Causa Desconhecida
439	4	M	Primeira	EE	Suspeita de Doença de Dravet
440	33	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia
441	2	F	Subsequente	EE	Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
442	22	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
443	22	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
444	33	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
445	39	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
446	20	F	Subsequente	AG	Hemoglobinopatia
447	32	M	Subsequente	AG	Hemoglobinopatia
448	35	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
449	46	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
450	35	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
451	14	F	Primeira	AG	Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
452	N/D	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
453	38	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual

454	25	M	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Esclerose Lateral Amiotrófica
455	29	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Esclerose Lateral Amiotrófica
456	32	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais
457	35	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Leigh
458	30	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
459	64	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
460	34	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
461	71	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
462	41	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
463	45	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
464	32	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch
465	60	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
466	47	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch
467	37	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch
468	54	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch
469	84	F	Subsequente	EE	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
470	50	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
471	57	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
472	9M	M	Primeira	EE	Síndrome de Prader-Willi
473	11	M	Primeira	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
474	25	F	Subsequente	EE	Suspeita de Diabetes Tipo Mody
475	24	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia
476	9M	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Epilepsia
477	49	M	Primeira	EE	Síndrome de Klinefelter
478	28	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
479	42	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Atrofia Muscular Espinal
480	42	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Atrofia Muscular Espinal
481	40	F	Primeira	AG	Osteogenesis Imperfecta Tipo 1
482	67	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Distrofia Facio-Escapulo-Umeral
483	3	M	Subsequente	AG	Perturbação do Espectro do Autismo
484	37	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Esclerose Lateral Amiotrófica
485	23	F	Primeira	AG	Suspeita de Síndrome de Waardenburg
486	32	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Hipotonia Infantil com Atraso Psicomotor e Características Facies Tipo 3
487	38	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
488	19	F	Subsequente	EE	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
489	21	M	Primeira	EE	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
490	31	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Distrofia Muscular de Duchenne
491	50	M	Primeira	EE	Doença de Wilson
492	4	F	Subsequente	AG	Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor

493	29	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
494	39	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
495	7	F	Primeira	AG	Suspeita de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
496	2	M	Subsequente	EE	Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
497	35	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
498	37	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
499	74	M	Subsequente	AG	Suspeita de Síndrome de Lynch
500	52	F	Subsequente	AG	Companheiro portador de variante <i>MUTYH</i>
501	29	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
502	46	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
503	31	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
504	57	M	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
505	59	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Feocromocitoma
506	61	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Feocromocitoma
507	35	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Feocromocitoma
508	47	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
509	23	M	Primeira	AG	Suspeita de Complexo de Carny
510	51	F	Subsequente	EE	Suspeita de Síndrome de Lynch
511	79	F	Subsequente	EE	Suspeita de Síndrome de Lynch
512	74	F	Subsequente	EE	Suspeita de Síndrome de Lynch
513	82	M	Subsequente	EE	Suspeita de Síndrome de Lynch
514	42	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
515	29	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
516	63	M	Primeira	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome de X-frágil
517	35	F	Subsequente	AG	Suspeita de Mosaicismo Gonadal
518	38	M	Subsequente	AG	Suspeita de Mosaicismo Gonadal
519	38	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
520	33	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
521	22	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Raquitismo Hipofosfatémico Ligado ao X
522	14D	M	Primeira	AG	Catarata Congénita
523	23	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Surdez Congénita
524	79	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
525	33	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
526	54	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
527	22	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
528	10	F	Primeira	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
529	13	M	Subsequente	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
530	43	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual

531	50	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
532	64	F	Subsequente	AG	Distrofia Macular
533	63	F	Subsequente	AG	Distrofia dos Cones e/ou Bastonetes
534	17	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
535	52	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
536	19	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
537	67	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
538	27	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Charcot-Marie-Tooth
539	25	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Charcot-Marie-Tooth
540	42	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
541	30	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
542	37	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
543	39	M	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
544	36	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
545	18	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Sarcoglicanopatia
546	23	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Sarcoglicanopatia
547	32	F	Primeira	AG	Doença Poliquística Renal
548	60	F	Primeira	AG	Suspeita de Pseudoxantoma Elasticum
549	5	M	Primeira	AG	Suspeita de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
550	16	M	Primeira	AG	Albinismo Oculocutâneo
551	41	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Atrofia Ótica
552	70	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Atrofia Ótica
553	47	M	Subsequente	EE	Retinopatia Pigmentar
554	47	M	Subsequente	EE	Atrofia Ótica
555	73	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Cancro
556	81	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Marfan
557	84	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Marfan
558	54	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Marfan
559	42	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Marfan
560	8	F	Primeira	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
561	57	F	Primeira	EE	Distrofia dos Cones e/ou Bastonetes
562	62	M	Primeira	EE	Retinopatia Pigmentar
563	14	M	Primeira	AG	Nistagmo
564	48	F	Subsequente	EE	Atriquia Papular e Antecedentes Familiares de Retinopatia Pigmentar
565	51	F	Subsequente	EE	Atriquia Papular e Antecedentes Familiares de Retinopatia Pigmentar
566	40	F	Subsequente	EE	Retinopatia Pigmentar e Antecedentes Familiares de Atriquia Papular
567	83	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Cancro
568	77	M	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro

569	71	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch
570	58	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
571	78	M	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
572	51	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
573	31	F	Primeira	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome de Microduplicação 17p12
574	35	M	Primeira	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome de Microduplicação 17p12
575	30	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de α -Talassemia
576	30	F	Primeira	EE	Antecedentes Familiares de Cardiopatia Congénita
577	30	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
578	39	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Crozon
579	33	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
580	43	M	Subsequente	EE	Distrofia dos Cones e/ou Bastonetes
581	43	M	Primeira	AG	Retinopatia Pigmentar
582	4	M	Primeira	AG	Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
583	60	M	Subsequente	AG	Distrofia Macular
584	15	M	Subsequente	EE	Retinopatia Pigmentar
585	44	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Retinopatia Pigmentar
586	44	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Retinopatia Pigmentar
587	62	M	Subsequente	AG	Cardiopatia Isolada
588	16	F	Subsequente	EE	Suspeita de Síndrome de Marfan
589	50	M	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
590	57	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
591	79	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
592	38	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
593	41	M	Primeira	EE	Síndrome de Lynch
594	34	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
595	61	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
596	36	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
597	4	M	Subsequente	AG	Perturbação do Espectro do Autismo e do Desenvolvimento Intelectual
598	52	M	Primeira	AG	Distrofia dos Cones e/ou Bastonetes
599	6	F	Primeira	AG	Suspeita de Síndrome de Marfan
600	39	F	Primeira	AG	Suspeita de Síndrome de Marfan
601	47	M	Subsequente	AG	Retinopatia Pigmentar
602	64	F	Subsequente	EE	Retinopatia Pigmentar
603	39	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Retinopatia Pigmentar
604	32	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
605	46	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
606	66	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Lynch
607	58	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro

608	62	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
609	30	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
610	37	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Miocardiopatia Hipertrófica
611	35	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Miocardiopatia Hipertrófica
612	38	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Estrutural em Feto
613	32	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
614	30	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome da Contratura Congénita Letal tipo 11
615	32	M	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome da Contratura Congénita Letal tipo 11
616	35	F	Primeira	AG	Suspeita de Doença Hepática Poliquística
617	76	M	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
618	51	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de predisposição de Cancro Mama Associada ao Gene ATM
619	29	M	Subsequente	EE	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
620	25	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
621	66	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
622	49	F	Subsequente	AG	Suspeita de Polipose Familiar Serreada
623	70	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Polipose Mista
624	36	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
625	33	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
626	29	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
627	24	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
628	43	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
629	17	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
630	21	M	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
631	38	F	Subsequente	AG	Morte Fetal de Causa Desconhecida
632	62	F	Primeira	AG	Síndrome do QT-Longo
633	36	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
634	37	F	Primeira	AG	Atrofia Dentato Rubro Palido Luysiana
635	30	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Hemoglobinopatia
636	29	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Hemoglobinopatia
637	35	F	Subsequente	EE	Revisão por Anomalias Ecográficas
638	34	M	Primeira	EE	Revisão por Anomalias Ecográficas
639	34	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
640	32	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de DiGeorge
641	46	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
642	33	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
643	19	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
644	67	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
645	48	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro

646	58	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
647	28	M	Subsequente	EE	Retinopatia Pigmentar
648	51	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Retinopatia Pigmentar
649	4	M	Primeira	EE	Síndrome de Baker-Gordon
650	67	M	Primeira	AG	Retinopatia Pigmentar
651	74	F	Subsequente	EE	Retinopatia Pigmentar
652	47	M	Subsequente	AG	Retinopatia Pigmentar
653	6	M	Subsequente	AG	Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
654	27	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Morte Neonatal
655	29	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Morte Neonatal
656	38	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Fibrose Quística
657	32	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Esclerose Tuberosa
658	29	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Esclerose Tuberosa
659	39	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
435	37	F	Subsequente	EE	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
661	36	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
662	55	F	Subsequente	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
663	36	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
664	26	F	Primeira	AG	Revisão por Anomalias Ecográficas
665	18	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Sarcoglicanopatia
666	23	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Sarcoglicanopatia
667	32	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
668	46	M	Primeira	AG	Suspeita de Discinésia Ciliar Primária
669	4	F	Primeira	EE	Suspeita de Neurofibromatose
670	11	F	Primeira	AG	Suspeita de Perturbação do Desenvolvimento Intelectual
671	27	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Atrofia Muscular Espinal
672	6	F	Subsequente	EE	Síndrome de 3M Tipo 2
673	40	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de 3M tipo 2
674	43	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de 3M tipo 2
675	24	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais
676	28	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais
677	17	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais
678	53	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais
679	19	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais
680	59	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
681	25	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
682	37	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
683	35	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário

684	68	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
685	65	F	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
686	21	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
687	54	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Leiomiomatose Hereditária e Carcinoma das Células Renais
688	59	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
331	19	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
332	51	M	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Cancro
306	44	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Cancro
692	25	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Fibrose Quística
693	26	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Fibrose Quística
694	27	F	Primeira	AG	Suspeita de Osteogénese Imperfeita em Feto
695	37	M	Primeira	AG	Suspeita de Osteogénese Imperfeita em Feto
696	30	F	Subsequente	EE	Revisão por Anomalias Ecográficas
697	36	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Snijders Blok-Campeau
698	41	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
699	30	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
700	31	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Charcot-Marie-Tooth
701	35	M	Subsequente	EE	Antecedentes Familiares de Charcot-Marie-Tooth
702	23	F	Subsequente	AG	Síndrome de Anomalias Cardíacas Congénitas-Perturbação do Desenvolvimento Intelectual-Dismorfia Facial <i>CDK13</i> -relacionada
703	38	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Acondroplasia
704	42	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Acondroplasia
705	38	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Mosaico em Feto
706	43	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
707	42	M	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
708	29	F	Primeira	EE	Antecedentes Familiares de Hemofilia B e Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
709	36	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
710	41	F	Primeira	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
711	41	F	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais de Cancro
712	26	F	Primeira	EE	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
713	22	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Predisposição de Cancro Mama-Ovário
714	4	M	Subsequente	AG	Atraso Global do Desenvolvimento Psicomotor
715	49	F	Subsequente	EE	Antecedentes Pessoais de Cancro
716	85	M	Primeira	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
717	46	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cancro
718	38	F	Subsequente	EE	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
719	73	M	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Cancro
720	54	M	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais e Familiares de Cancro
721	34	F	Primeira	AG	Polineuropatia Amilóide Familiar

722	29	M	Primeira	AG	Polineuropatia Amilóide Familiar
723	37	F	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
724	50	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Cromossomopatia Numérica
725	35	F	Primeira	EE	Hemoglobinopatia
726	18	F	Primeira	AG	Hemoglobinopatia
727	21	M	Primeira	AG	Antecedentes Familiares de Hemoglobinopatia
728	38	F	Primeira	EE	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
729	39	F	Subsequente	AG	Antecedentes Familiares de Síndrome de Crouzon
730	31	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
731	29	F	Subsequente	AG	Antecedentes Pessoais de Anomalias Ecográficas
732	42	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto
733	39	F	Subsequente	AG	Suspeita de Cromossomopatia Numérica em Feto