

AMBULATORIOS DE GENETICA GERAL I E II

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

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

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

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

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

AMBULATÓRIO DE SÍNDROME DE DOWN

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

AMBULATÓRIO DE GENÉTICA EM DEFICIÊNCIA MENTAL

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

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