

Diagnóstico

Record ID (REDCap) (*)

Responsável pelo preenchimento no REDCap (*)

Data do preenchimento no REDCap (*)

Responsável pelo preenchimento em papel (*)

Data do preenchimento em papel (*)

Nº Prontuário/ID Interno (*)

Este formulário deverá ser preenchido pelo menos 1 vez.

Caso haja mais de um Diagnóstico, deverá ser preenchido um formulário para cada Diagnóstico.

Todos os Diagnóstico existentes devem ser OBRIGATORIAMENTE informados na terminologia ORPHA.

Complementarmente, os Diagnósticos poderão ser informados nas terminologias CID-10 e OMIM (é recomendado inserir).

Campos com (*) são de preenchimento obrigatório.

Campos com (+) podem ter mais de uma opção assinalada.

Para casos em que não haja informação disponível sobre uma das perguntas obrigatórias, preencha com "Informação Não Informada (N/I).

Diagnóstico

Status da Doença Rara (*)

- Sem diagnóstico
 Diagnóstico suspeito
 Diagnóstico confirmado

Os campos seguintes desta seção só devem ser respondidos caso foi indicado Diagnóstico como Suspeito ou Confirmado.

Caso o Diagnóstico é Não Confirmado, vá para a seção "Início dos Sintomas".

Descreva os procedimentos utilizados para definição/suspeita do diagnóstico

Indique o código da doença (ORPHA) (*)

Indique o nome da doença (ORPHA) (*)

Indique quais outras terminologias deseja utilizar para identificar a doença (*) (+)

- CID-10
 OMIM
 Não se aplica

Se escolheu informar o CID, indique o código CID-10 do diagnóstico (*)

Se escolheu informar o CID, indique o nome da doença (CID-10) (*)

Se escolheu informar o OMIM, indique o código OMIM do diagnóstico (*)

Se escolheu informar o OMIM, indique o nome da doença (OMIM) (*)

Tipo de Diagnóstico (*)

- Clínico
 Etiológico
 Neurofisiológico
 Radiológico,
 Anatomopatológico

Se etiológico, indique o tipo (*)

- Molecular
 Bioquímico
 Anatomopatológico
 Citogenético

Se etiológico, informe a fonte pagadora (*)

- SUS
 Saúde suplementar
 Judicial
 Financiamento próprio
 Programa diagnóstico da indústria farmacêutica
 Rede de apoio diagnóstico
 Pesquisa clínica

Momento do diagnóstico (*)

- Pré-natal
 Triagem neonatal
 Pós-natal

Se Pós-Natal, informe a data do diagnóstico (*)

(Caso não seja conhecida a data exata, utilizar a padronização prevista no MOP.)

Idade do diagnóstico (*)

(Utilize a idade em ANOS. Utilize o valor "0" (zero) para diagnósticos menores que 1 ano.)

Início dos Sintomas

Idade de início dos sintomas (*)

Unidade de tempo da idade (*)

Anos Meses Dias

Sinais e sintomas - HPO

Informe abaixo pelo menos 1 ou até 5 sinais e sintomas utilizando a terminologia HPO.
Indiquei o Código e o Nome do sinal ou sintoma.

1 (*)

2

3

4

5

Encaminhamento

Origem do encaminhamento (*)

- Unidade Básica de Saúde
 Emergência
 Ambulatorial (pediatria, neurologia, clínica médica, endocrinologia, etc)
 Internação Hospitalar
 Outra

Caso Outra, descreva a outra origem do encaminhamento (*)

Número de serviços visitados até o diagnóstico

Número de profissionais médicos visitados até o diagnóstico

Número de profissionais Não médicos visitados até o diagnóstico

Outras informações

Recorrência familiar (*)

- Sim
 Não

Caso Sim, qual outro familiar é acometido pela doença (*) (+)

- Pai
 Mãe
 Irmão(s)
 Outro

Caso Outro, descreva quem é o outro portador da doença (*)

Consanguinidade entre os pais? (*)

- Sim
 Não
 Não se aplica

Idade materna ao nascimento do paciente

(Insira um valor em ANOS)

Idade paterna ao nascimento do paciente

(Insira um valor em ANOS)