

Sinais de alerta na prática clínica – critérios de orientação de que o seu paciente pode ter uma condição genética



Sinais de alerta na prática clínica

Um ou mais SINAIS DE ALERTA indicam a presença de risco genético incrementado no seu paciente:

- Paciente particularmente jovem para apresentar a doença
- Doença que ocorre no sexo afetado com menor frequência
- Pouca evidência de fatores ambientais predisponentes
- História familiar sugestiva para a mesma doença
- Apresentação mais grave do que o normal
- The patient is affected bilaterally in paired organs-



Sinais de alerta relacionados com o cancro

SINAIS de ALERTA para suspeita de cancro da mama hereditário:

- Cancro da mama ocorrido em múltiplos membros de uma mesma família
- Cancros manifestados numa idade mais precoce do que na população em geral (por exemplo, um caso de cancro de mama antes dos 40 anos ou dois casos antes dos 50 anos).
- Manifestação dos dois cancros em simultâneo na família, cancro da mama e do ovário: estes poderão surgir em diferentes membros da família ou no mesmo paciente (dois ou mais episódios de cancro no mesmo indivíduo com manifestação em momentos diferentes).
- Cancro de mama bilateral
- Cancro da mama em homens

SINAIS DE ALERTA para a suspeita de uma síndrome de cancro colo-rectal hereditário

- Cancro colo-rectal em vários membros da família biologicamente relacionados entre si
- Surgimento de cancro colo-rectal em idade mais jovem do que normalmente na população em geral
- Tipos de cancro ligados ao cancro colo-rectal devido a síndromes hereditárias do cancro (ex. cancro de endométrio) em vários membros da família
- Surgimento de múltiplos cancros primários separadamente em diferentes regiões do cólon



Sinais de alerta de doenças cardíacas

SINAIS DE ALERTA para a suspeita de doença cardíaca hereditária

- Paciente que relata a morte súbita, inexplicável, de um familiar jovem e saudável (com menos de 40 anos de idade)
- Paciente com história familiar de palpitações, arritmias, síncope, paragem cardíaca ou insuficiência cardíaca congestiva em idade jovem
- Paciente jovem com palpitações inexplicáveis, síncope ou convulsões
- Um paciente que refere que foi diagnosticada a um membro da sua família biológica uma doença cardíaca hereditária.



Sinais de alerta relacionados com a gravidez

Informação geral

- Quando existe uma gravidez em curso, o tempo é limitado para oferecer ao casal aconselhamento adequado e diagnóstico pré-natal, caso o solicitem.
- Se um dos progenitores tiver uma doença genética conhecida, ou se existir uma doença genética conhecida na família, será adequado oferecer aconselhamento genético antes da realização do diagnóstico pré-natal
- O serviço de genética terá de ser atempadamente informado sobre a gravidez, preferivelmente antes da décima semana.
- Se um casal estiver a planear uma gravidez, o melhor será encaminhá-lo para uma consulta de genética antes da conceção, se possível.

SINAIS DE ALERTA para a suspeita de uma condição genética no feto

Todos os casais têm risco de ter um filho com uma doença autossómica recessiva. A possibilidade de ambos os pais serem portadores da mesma condição é maior quando:

- Exista uma história familiar da doença num ou em ambos os lados da família
- A mãe e o pai forem biologicamente relacionados (relação consanguínea)
- A mãe e o pai tenham raízes étnicas de alto risco para determinadas doenças
- Exista um elevado número de portadores naquela população
- A mãe e o pai sejam oriundos de uma população pequena muito fechada e com pouca mistura genética com pessoas de outras populações.



Sinais de alerta de condições genéticas em crianças

SINAIS DE ALERTA para a suspeita de uma condição genética em crianças

- A criança apresenta atraso no desenvolvimento – motor, da fala ou dificuldades de aprendizagem,
- A criança apresenta múltiplas malformações congénitas
- A criança apresenta o mesmo problema de outros familiares
- A criança apresenta características físicas incomuns (dismorfias) ou características muito diferentes de qualquer um dos pais
- A criança apresenta atraso no crescimento
- A criança apresenta perímetro cefálico pequeno ou grande
- Existe história familiar de aborto espontâneo recorrente
- A criança apresenta uma combinação de problemas pouco comuns.