

# O Projeto Crânio-Face Brasil como estratégia de saúde

Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes  
Departamento de Genética Médica  
FCM - UNICAMP  
2016





Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**

# PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL

## OBJETIVO

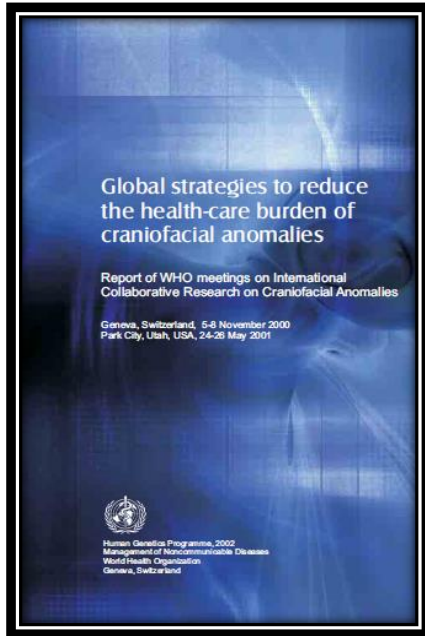
- **Melhoria da atenção à saúde de portadores de anomalias craniofaciais**

## ESTRATÉGIAS

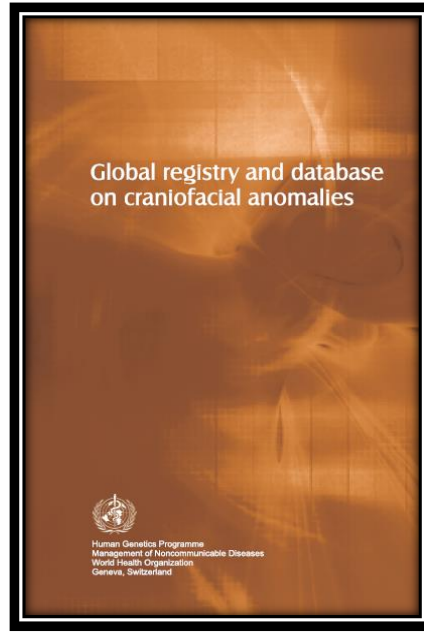
- **Aspectos de Saúde Pública**
- **Investigação clínico- etiológica**
- **Educação**



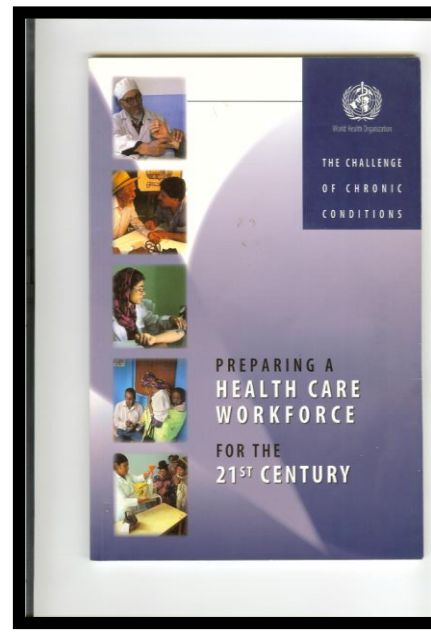
Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**



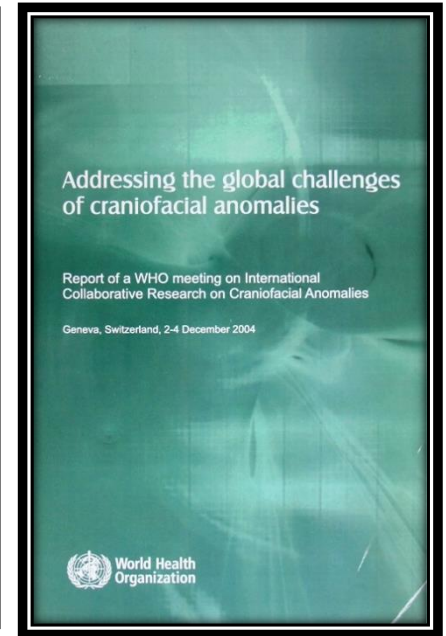
**2002**



**2003**



**2005**



**2006**

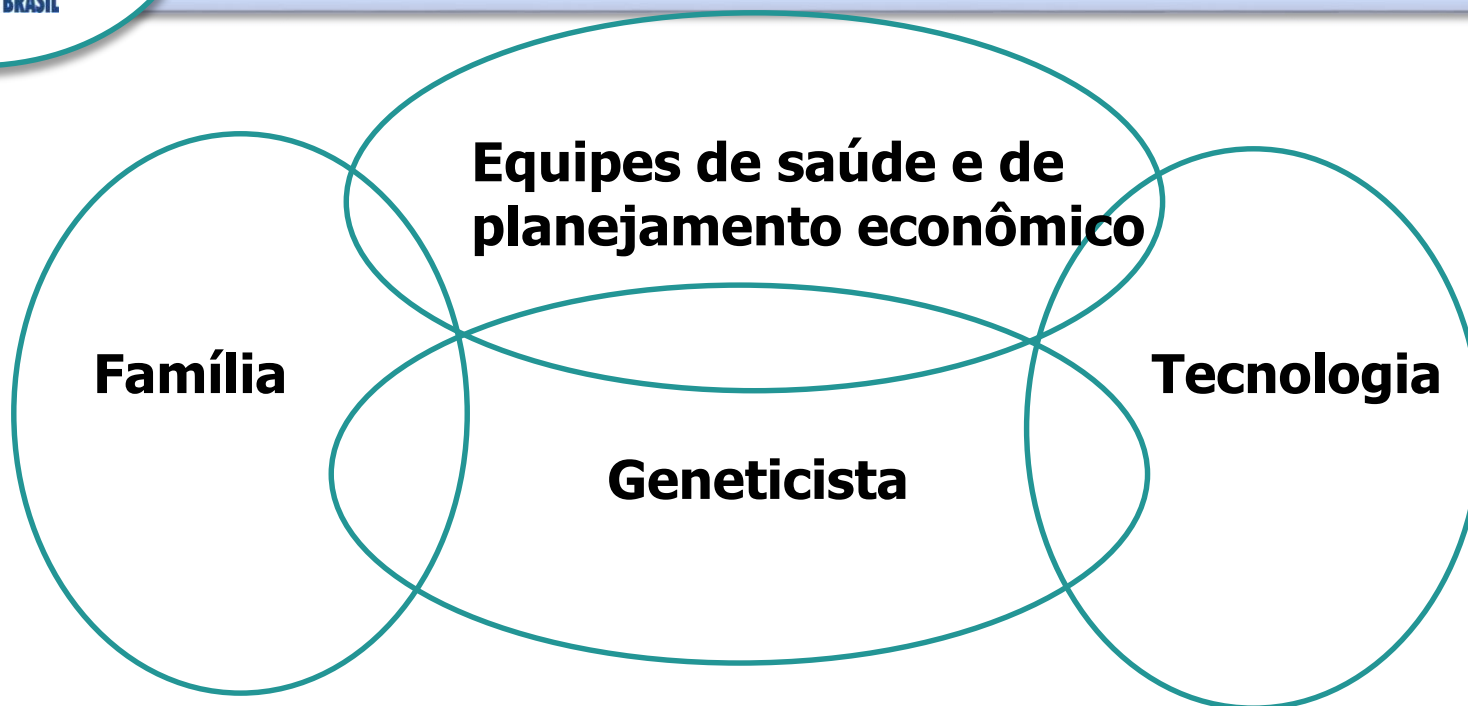
**PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL**







Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**



**INDIVIDUALIZAÇÃO**



Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL

# BASES DE DADOS

World Health Organization

Health topics | Data and statistics | Media centre | Publications | Countries | Programmes and projects | About WHO

Human Genetics programme

International Database on Craniofacial Anomalies (IDCFA)

- About the IDCFA
- Data: Typical orofacial clefts cumulative data by region
- Data: Typical orofacial clefts by set of registries

Human Genetics programme > International Collaborative Research on Craniofacial Anomalies

<http://www.who.int/genomics/anoma>

## SPECIAL ARTICLE

## Human Mutation



### Planning the Human Variome Project: The Spain Report\*

Jim Kaput,<sup>1†</sup> Richard G.H. Cotton,<sup>2,3†</sup> Lauren Hardman,<sup>2†</sup> Michael Watson,<sup>4†</sup> Aida I. Al Aqeel,<sup>5</sup> Jumana Y. Al-Aama,<sup>6</sup> Fahd Al-Mulla,<sup>7</sup> Santos Alonso,<sup>8</sup> Stefan Aretz,<sup>9</sup> Arleen D. Auerbach,<sup>10</sup> Bharati Bapat,<sup>11</sup> Inge T. Bernstein,<sup>12</sup> Jong Bhak,<sup>13</sup> Stacey L. Bleoo,<sup>14</sup> Helmut Blöcker,<sup>15</sup> Steven E. Brenner,<sup>16</sup> John Burn,<sup>17</sup> Mariona Bustamante,<sup>18</sup> Rita Calzone,<sup>19</sup> Anne Cambon-Thomsen,<sup>20</sup> Michele Cargill,<sup>21</sup> Paola Carrera,<sup>22</sup> Lawrence Cavedon,<sup>23</sup> Yoon Shin Cho,<sup>24</sup> Yeun-Jun Chung,<sup>25</sup> Mireille Claustres,<sup>26</sup> Garry Cutting,<sup>27</sup> Raymond Dalgleish,<sup>28</sup> Johan T. den Dunnen,<sup>29</sup> Carlos Díaz,<sup>30</sup> Steven Dobrowolski,<sup>31</sup> M. Rosário N. dos Santos,<sup>32</sup> Rosemary Ekong,<sup>33</sup> Simon B. Flanagan,<sup>34</sup> Paul Flicek,<sup>35</sup> Yoichi Furukawa,<sup>36</sup> Maurizio Genuardi,<sup>37</sup> Ho Ghang,<sup>13</sup> Maria V. Golubenko,<sup>38</sup> Marc S. Greenblatt,<sup>39</sup> Ada Hamosh,<sup>40</sup> John M. Hancock,<sup>41</sup> Ross Hardison,<sup>42</sup> Terence M. Harrison,<sup>43</sup> Robert Hoffmann,<sup>44</sup> Rania Horaitis,<sup>2</sup> Heather J. Howard,<sup>2</sup> Carol Isaacson Barash,<sup>45</sup> Neskuts Izagirre,<sup>46</sup> Jongsun Jung,<sup>24</sup> Toshio Kojima,<sup>47</sup> Sandrine Laradi,<sup>48</sup> Yeon-Su Lee,<sup>49</sup> Jong-Young Lee,<sup>24</sup> Vera L. Gil-da-Silva-Lopes,<sup>50</sup> Finlay A. Macrae,<sup>51</sup> Donna Maglott,<sup>52</sup> Makia J. Marafie,<sup>53</sup> Steven G.E. Marsh,<sup>54</sup> Yoichi Matsubara,<sup>55</sup> Ludwine M. Messiaen,<sup>56</sup> Gabriela Möslein,<sup>57</sup> Mihai G. Netea,<sup>58</sup> Melissa L. Norton,<sup>59</sup> Peter J. Oefner,<sup>60</sup> William S. Oetting,<sup>61</sup> James C. O'Leary,<sup>62</sup> Ana Maria Oller de Ramirez,<sup>63</sup> Mark H. Paalman,<sup>64</sup> Jillian Parboosingh,<sup>65</sup> George P. Patrinos,<sup>66</sup> Giuditta Perozzi,<sup>67</sup> Ian R. Phillips,<sup>68</sup> Sue Povey,<sup>34</sup> Suyash Prasad,<sup>69</sup> Ming Qi,<sup>70</sup> David J. Quin,<sup>71</sup> Rajkumar S. Ramesar,<sup>72</sup> C. Sue Richards,<sup>73</sup> Judith Savige,<sup>74</sup> Dagmar G. Scheible,<sup>75</sup> Rodney J. Scott,<sup>76</sup> Daniela Seminara,<sup>77</sup> Elizabeth A. Shephard,<sup>78</sup> Rolf H. Sijmons,<sup>79</sup> Timothy D. Smith,<sup>2</sup> María-Jesús Sobrido,<sup>80</sup> Toshihiro Tanaka,<sup>81</sup> Sean V. Tavtigian,<sup>82</sup> Graham R. Taylor,<sup>83</sup> Jon Teague,<sup>84</sup> Thoralf Töpel,<sup>85</sup> Mollie Ullman-Cullere,<sup>86</sup> Joji Utsunomiya,<sup>47</sup> Henk J. van Kranen,<sup>87</sup> Mauno Vihinen,<sup>88</sup> Elizabeth Webb,<sup>2</sup> Thomas K. Weber,<sup>89</sup> Meredith Yeager,<sup>90</sup> Young I. Yeom,<sup>91</sup> Seon-Hee Yim,<sup>92</sup> and Hyang-Sook Yoo,<sup>93</sup> on behalf of contributors to the Human Variome Project Planning Meeting

<sup>1</sup>Division of Personalised Nutrition and Medicine, FDA/National Center for Toxicological Research, Jefferson, Arkansas

<sup>2</sup>Genomic Disorders Research Centre, Melbourne, Australia

<sup>3</sup>Faculty of Medicine, Dentistry and Health Sciences, University of Melbourne, Parkville, Australia

<sup>4</sup>American College of Medical Genetics, Bethesda, Maryland

Received 2 December 2008; accepted revised manuscript 22 December 2008.

Published online 20 March 2009 in Wiley InterScience (www.interscience.wiley.com). DOI: 10.1002/humu.20972



Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL



Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL

# BASES DE DADOS DE FENDAS OROFACIAIS TÍPICAS



2008

Projeto Crânio-Face Brasil  
Universidade Estadual de Campinas  
Universidade Federal de Alagoas  
WHO-Collaborating Centre for Craniofacial Research / University of Dundee

**K Área reservada para o centro coordenador.**

81. CID da fenda orofacial: \_\_\_\_\_

82. Código geral da FOF:  FL  FLP  FP

83. Caso de FOF isolada?  Sim  Não

84. Código do diagnóstico: \_\_\_\_\_

85. Classificação clínica do caso:  
 FOF isolada  
 FOF como componente de Síndrome  
 FOF como componente de defeitos congênitos múltiplos  
 FOF como componente de defeitos aditivos randômicos

**SEÇÃO A SER PREENCHIDA PELO CENTRO COORDENADOR**  
Código do Hospital: [ ][ ][ ][ ] Código do Caso: [ ][ ][ ][ ][ ][ ][ ][ ][ ][ ]

**Critérios de Inclusão**

Paciente em qualquer idade, com 1ª consulta a partir da entrada deste Serviço no projeto, com:

- Fenda labial
- Fenda labioalveolar
- Fenda Palatal
- S. De Pierre-Robin

**Em apresentação isolada**      **Como componente de síndrome**      **Como componente de defeitos múltiplos**      **Como componente de defeitos aditivos randômicos**

**Críticas de exclusão:** Casos de fenda de úvula, fenda submucosa e holoprosencefalia.

**PARA ESCLARECIMENTO DE DÚVIDAS QUANTO AOS CRITÉRIOS DE INCLUSÃO/EXCLUSÃO, PREENCHIMENTO DO FORMULÁRIO E TERMINOLOGIA ADOPTADA, CONSULTE O MANUAL. POR FAVOR, NÃO DEIXE QUESTÕES SEM RESPOSTA.**

**SEÇÃO A SER PREENCHIDA POR PROFISSIONAL CADASTRADO NO PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL**

**A Informações gerais referentes ao paciente.**

1. Nome do Paciente: \_\_\_\_\_

2. Número de registro no Hospital ou Serviço: \_\_\_\_\_

3. Nome da Mãe: \_\_\_\_\_

4. Nome do Pai: \_\_\_\_\_

5. Nome do Serviço e Hospital de atendimento: \_\_\_\_\_

6. Preenchido por: \_\_\_\_\_

7. Data do preenchimento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_ (dd/mm/aaaa)

1 12



Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL

# BASES DE DADOS

CONFERENCE REPORT

AMERICAN JOURNAL OF  
**medical genetics** PART  
A

*Am J Med Genet A. 2012 Nov;158A(11):2763-6*

## Disease-Specific Databases: Why We Need Them

and  
Variation

Hindawi Publishing Corporation  
Plastic Surgery International  
Volume 2013, Article ID 641570, 10 pages  
<http://dx.doi.org/10.1155/2013/641570>



Hindawi

Heather  
Peter Va

*Research Article*

## Implementing the Brazilian Database on Orofacial Clefts



**CranFlow®:**  
***Craniofacial anomalies, flow and  
management***



Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL





Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**

# **BASE BRASILEIRA DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS**

## **Características únicas e inéditas:**

- **É curada**
- **É baseada em avaliação genético-clínica/exames genéticos**
- **Permite registro longitudinal de dados clínicos e exames**
- **Permite integração entre diferentes anomalias craniofaciais**
- **Inclui dados demográficos e fatores de risco populacionais**

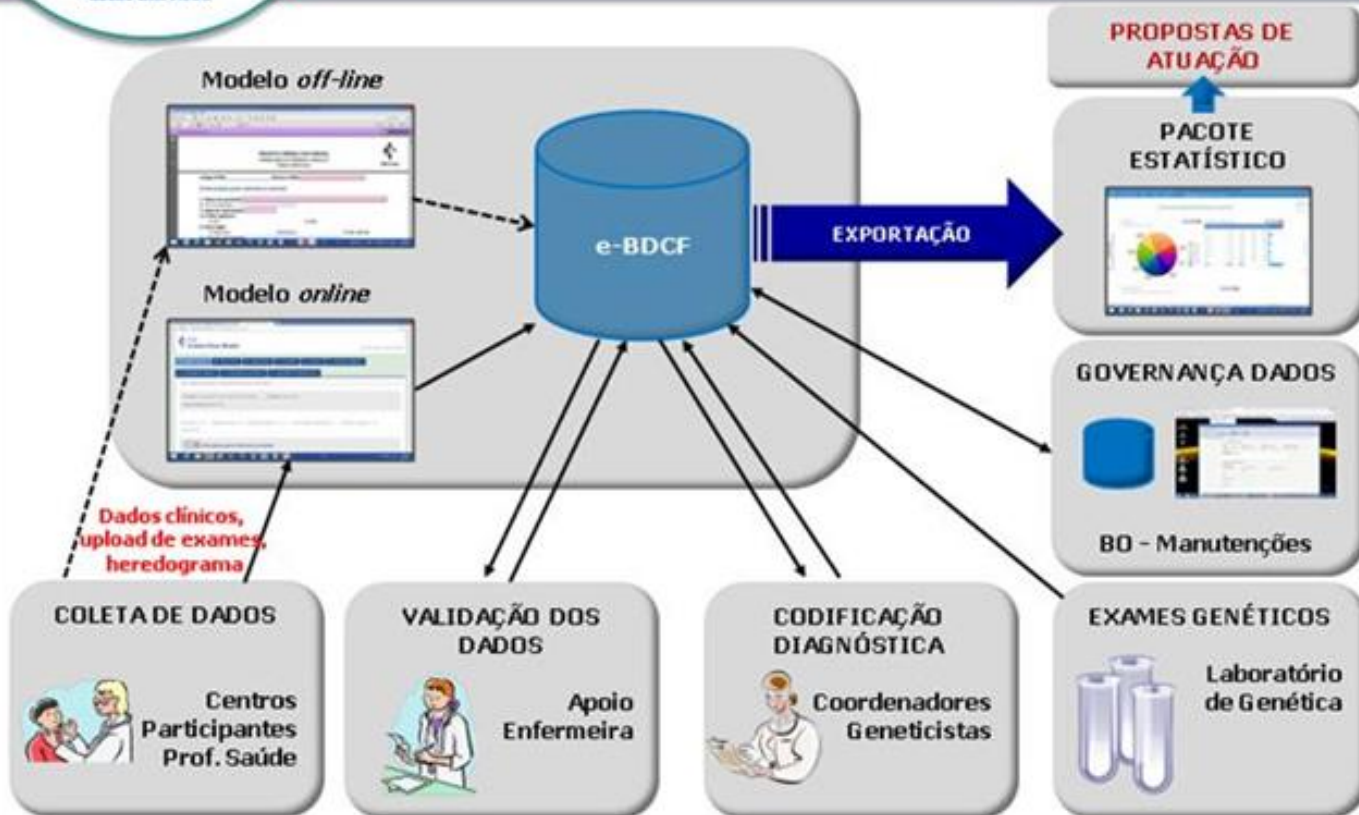


Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**

# BASE BRASILEIRA DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS



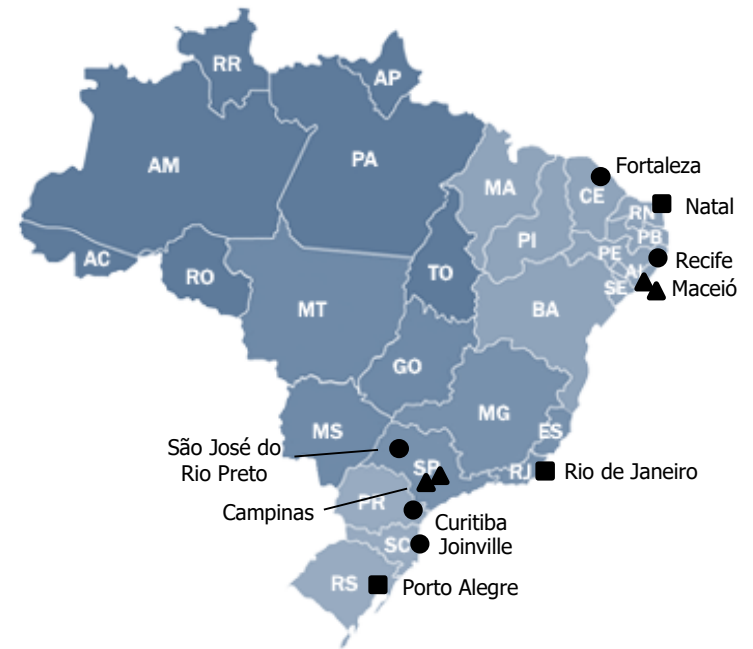
Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**





Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**

# BASE BRASILEIRA DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS

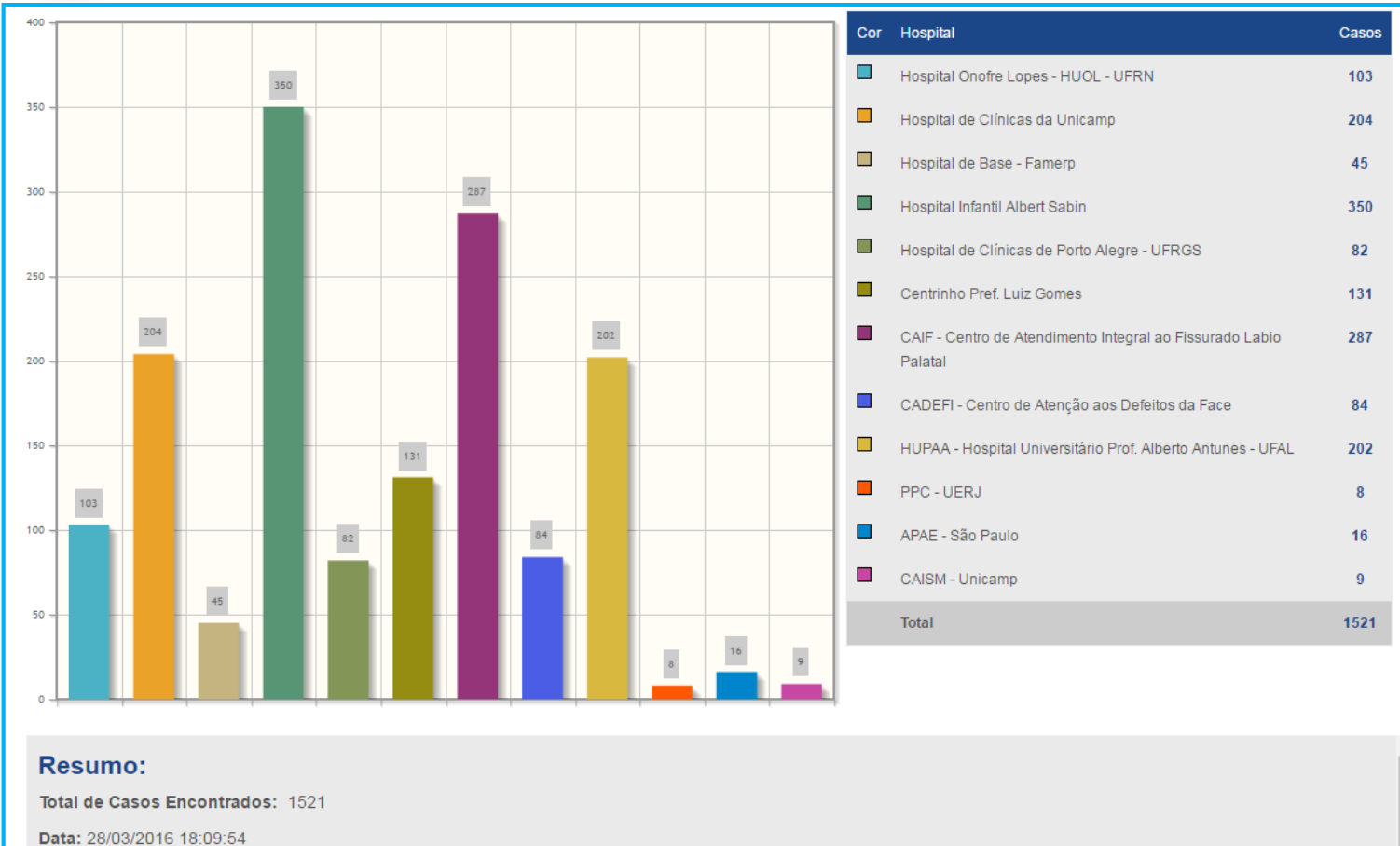


**2016**



Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**

# BASE BRASILEIRA DE ANOMALIAS CRANIOFACIAIS





Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL

# INTEGRAÇÃO DE DADOS

J Pediatr (Rio J). 2015;91(5):485-492



ELSEVIER

Jornal de  
Pediatria

www.jpmed.com.br



SOCIEDADE BRASILEIRA  
DE PEDIATRIA

ORIGINAL ARTICLE

Diagnostic implications of associated defects in  
patients with typical orofacial clefts ☆,☆☆



Isabella L. Monlleó<sup>a,\*</sup>, Amanda G.R. de Barros<sup>b</sup>, Marshall I.B. Fontes<sup>c</sup>,  
Ana K.M. de Andrade<sup>b</sup>, Gisele de M. Brito<sup>b</sup>, Diogo L.L. do Nascimento<sup>d</sup>,  
Vera L. Gil-da-Silva-Lopes<sup>e</sup>

## Permite:

- reconhecer características comuns e defeitos associados
- homogeneização amostra
- otimização recursos de investigação
- análise para definição estratégias em saúde:  
investigação, condutas antecipatórias e aconselhamento genético.



Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL





Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL

# TECNOLOGIA E ECONOMIA

## S. DE DELEÇÃO 22q11.2:

- **Heterogeneidade clínica**

Cardiopatía, **anomalías palatais**, imunodeficiência e atraso de desenvolvimento

- **Incidência: 1:2.000-1:7.000**

- **Diagnóstico laboratorial por diferentes técnicas**



# TECNOLOGIA E ECONOMIA

Coluna 1 - Indicações absolutas para a pesquisa da deleção	Coluna 2 – Manifestações centrais das 22q11.2DS	Coluna 3 – Manifestações associadas as 22q11.2DS
Qualquer item desta coluna	Presença de dois ou mais itens da Coluna 2 <u>OU</u> um item da Coluna 2 e ao menos dois da Coluna 3	Presença de dois ou mais itens da Coluna 3 e ao menos um da Coluna 2 <u>OU</u> quatro ou mais itens da coluna 3 *
A. Cardiopatia congênita de alto valor preditivo positivo para a deleção: Interrupção de arco aórtico tipo B, Truncus arteriosus e/ou Defeito de septo interventricular com atresia pulmonar (Tetralogia de Fallot com atresia pulmonar) B. Hipocalcemia neonatal secundária a hipoparatiroidismo idiopático	C. Outros Defeitos Conotruncais: Tetralogia de Fallot clássica, Defeito de septo interventricular com malalinhamento posterior, Defeito de septo interventricular com estenose pulmonar, Defeito de septo interventricular subarterial/subpulmonar e/ou Coarctação aórtica D. Alterações Palatais: Insuficiência Velofaríngea, fenda palatal aberta ou submucosa e/ou fenda labiopalatal E. Imunodeficiência comprovada laboratorialmente ou alterações tímicas – hipoplasia/aplasia tímica F. Face característica com quatro ou mais distormorfismos característicos, sendo ao menos três dentre os seguintes: Face alongada, pálpebras “hooded”, nariz tubular ou outra forma de nariz típico, hipoplasia alar. G. Esquizofrenia	H. Alterações neurocognitivas: Retardo do desenvolvimento neuropsicomotor, atraso de linguagem e/ou dificuldade de aprendizagem I. Alterações cardiovasculares: Alterações de arco aórtico e/ou alterações de vasculatura arterial pulmonar J. Dois ou mais distormorfismos sugestivos das 22q11.2DS (>= 2 anos) <u>OU</u> um ou mais distormorfismos sugestivos das 22q11.2DS (<=2 anos) K. Voz anasalada L. Outras cardiopatias: outros defeitos de septo interventricular, Dupla saída de ventrículo direito, Transposição de grandes artérias, Comunicação interatrial e/ou Forame oval pérvio M. Outras alterações palatais: Úvula bífida isolada e/ou fenda labial N. Malformações de Trato genitourinário

**\* Em pacientes abaixo de um ano de idade: Presença de um ou mais itens da Coluna 3 e ao menos um da coluna dois OU quatro ou mais itens da Coluna 3**

*Monteiro et al: Defining new guidelines for screening the 22q11.2 Deletion based on A clinical and dysmorphic Evaluation of 194 individuals and review of the literature. Eur J Pediatr, 172(7):927-45, 2013.*



Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**

# TECNOLOGIA E ECONOMIA

Projeto Crânio-Face Brasil x

https://www.craniofacebrasil.fcm.unicamp.br/cranioface/jsp/gravaResposta.do

**Projeto Crânio-Face Brasil**

Bem vindo(a) Roberta Mazzariol Volpe Aquino ! ( Sair ) Meus dados  
Último acesso: 15/05/2015 16:52:09

**PRIMEIRA CONSULTA** **VALIDAR DADOS** **CORRIGIR DADOS** **CODIFICAR FORMULÁRIOS** **RELATÓRIOS** **PACIENTES**

**LINK PARA DOCUMENTOS** **PLANEJAMENTO CIRÚRGICO** **PLANEJAMENTO ORTODÔNTICO** **PLANEJAMENTO FONOAUDIOLÓGICO**

Início > Corrigir Dados

Anomalia:  Formulário:  Código PCFB:  Paciente:

Conforme avaliação, esse paciente contemplou os critérios de indicação para análise de Del22q11.2.DS preenchendo os requisitos da Colunas 2 e 3 combinadas.  
Entre na aba Link para Documentos para ter acesso ao modelo de pedido de exame e as instruções de coleta de sangue.

Total das Colunas  
Coluna 1: 0  
Coluna 2: 1  
Coluna 3: 3

ID	Hospital	Código PCFB	Paciente	Anomalia	Formulário	Preenchido Por	Data da consulta	Status	Ações
3315	CAISM - Unicamp	SP01201336	Lívia Vitória Oliveira da Silva	Investigação da Del22q11.2	Formulário de Primeira Consulta - Investigação para Del22q11.2		14/05/2015	Aguardando diagnóstico	<input type="button" value="✉"/>

Windows Taskbar: Links, 22:01, 17/05/2015



Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**

# TECNOLOGIA E DIAGNÓSTICO

LETTERS

nature  
genetics

*Nat Genet.* 2005 Dec;37(12):1345-50.

## Gene **UBR1**, 2005

Deficiency of UBR1, a ubiquitin ligase of the N-end rule pathway, causes pancreatic dysfunction, malformations and mental retardation (Johanson-Blizzard syndrome)

Martin Zenker<sup>1,20</sup>, Julia Mayerle<sup>2,20</sup>, Markus M Lerch<sup>2</sup>, Andreas Tagariello<sup>1</sup>, Klaus Zerres<sup>3</sup>, Peter R Durie<sup>4</sup>, Matthias Beier<sup>2</sup>, Georg Hülskamp<sup>5</sup>, Celina Guzman<sup>6</sup>, Helga Rehder<sup>7</sup>, Frits A Beemer<sup>8</sup>, Ben Hamel<sup>9</sup>, Philippe Vanlieferinghen<sup>10</sup>, Ruth Gershoni-Baruch<sup>11</sup>, Marta W Vieira<sup>12</sup>, Miroslav Dunic<sup>13</sup>, Ron Auslander<sup>14</sup>, Vera L Gil-da-Silva-Lopes<sup>15</sup>, Simone Steinlicht<sup>1</sup>, Manfred Rauh<sup>16</sup>, Staviv A Shalev<sup>17</sup>, Christian Thiel<sup>1</sup>, Andreas Winterpacht<sup>1</sup>, Yong Tae Kwon<sup>18</sup>, Alexander Varshavsky<sup>19</sup> & André Reis<sup>1</sup>

American Journal of Medical Genetics 121A:266–270 (2003)

## Gene identificado, 2016

### Clinical Report

### Blepharocheilodontic (BCD) Syndrome: Expanding the Phenotype?

Vera Lúcia Gil da Silva Lopes,<sup>1,8</sup> Maria Leine Guion-Almeida,<sup>2</sup>  
and Elaine Sbroglio de Oliveira Rodini<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, São Paulo, Brazil

<sup>2</sup>Genética Clínica, Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais, Universidade de São Paulo (USP), Bauru, Brazil

<sup>3</sup>Departamento de Ciências Biológicas, Faculdade de Ciências, Universidade Estadual Paulista (UNESP), Bauru, Brazil

Ophthalmic Genetics, 28:89–93, 2007  
Copyright © Informa Healthcare  
ISSN: 1381-6810 (print) / 1744-5094 (online)  
DOI: 10.1080/13816810701209495

informa  
healthcare

### CASE REPORT

## Gillespie Syndrome: Additional Findings and Parental Consanguinity

Daniela Varela Luquetti, Ruy Pires Oliveira-Sobrinho,  
and Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes

Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, UNICAMP, Campinas, Brazil

## Gene identificado, 2016



# ESTUDOS EXPLORATÓRIOS

Neonatal Care of Infants With Cleft Lip and/or Palate: Feeding  
Orientation and Evolution of Weight Gain in a Non-specialized  
Brazilian Institution

Época de diagnóstico de fenda oral (N=215):

Lívia G.  
Vera Lú

• 75,3%

• 14%

• 10,2%

1º con

• 25%

• Idade

Am

*The Cleft Palate-Craniofacial Journal* 50(5) pp. 577-590 September 2013  
© Copyright 2013 American Cleft Palate-Craniofacial Association

## ORIGINAL ARTICLE

### Feeding Infants With Cleft Lip and/or Palate in Brazil: Suggestions to Improve Health Policy and Research

Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes, Ana Carolina Xavier, Denise Klein-Antunes, M.Sc., Ana Carolina R. G. Ferreira, Rita Tonocchi, Agnes C. Fett-Conte, Ph.D., Raquel N. Silva, Vera H. V. Leirião, PhD., Lázara P. C. Caramori, Ph.D., Luiz A. Magna, M.D., Ph.D., Lívia G. Amstalden-Mendes, Ph.D.

**Objective:** To verify feeding resources used prior to corrective surgery among cleft babies from Brazil and to discuss suggestions to improve common feeding problems around the world.

**Design:** Cross-sectional descriptive study conducted at eight medical centers.

**Participants:** A total of 215 parents or guardians of cleft children.

**Methods:** Interview based upon a prevalidated questionnaire. The chi-square test and comparison of means by analysis of variance were used; significance level adopted was 5% ( $P < .05$ ).

**Results:** Feeding guidelines were provided in the maternity unit to 53% of the families. Breast-feeding was encouraged among 80% of mothers, predominantly in the South ( $P = .016$ ). However, follow-up after maternity discharge was not appropriately carried out and failure to breast-feed occurred in 78% of families. The feeding tube was used in 21%. According to families, for those who used the ordinary nipple, it was considered the best option by the majority (29%).

**Conclusion:** Neonatal feeding in cleft babies is a global challenge. Reports about the difficulties encountered and successful experiences would be helpful to disseminate strategies and stimulate research directed at the large-scale applicability of neonatal feeding for cleft babies on public health. This study detected the need to increase professional training and emphasizes the need for public policies addressing neonatal referral to specialized care wherever possible. It also stimulates research into using an ordinary nipple as another resource for feeding cleft babies and suggests an international discussion about specific recommendations for humanized primary health care.

KEY WORDS: *breast-feeding, cleft lip, cleft palate, feeding, public health*





Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**

# EDUCAÇÃO

Cad. Saúde Colet., 2013, Rio de Janeiro, 21 (3): 237-44

Original Article

## Family care practitioners experience with individuals with orofacial clefts in Brazil

Experiência de profissionais de saúde da família com pessoas com fendas orofaciais no Brasil

Filipe Silveira dos Anjos<sup>1</sup>, Bruna Henrique Bueno<sup>2</sup>, Eneida Lipinski-Figueiredo<sup>3</sup>, Carlos Guilherme Gaelzer Porciuncula<sup>4</sup>, Vera Lúcia Gil-da-Silva-Lopes<sup>5</sup>, Isabella Lopes Monlleó<sup>4</sup>

**Interesse em capacitação**

### HABILIDADES DE ALUNO

- **Medicina, Odontologia,**
- **96,2% não se consideram**

#### **Curso de capacitação:**

*COMO ALIMENTAR UM BEBÊ COM FENDA ORAL?*



# EDUCAÇÃO

Aspectos odontológicos das fendas labiopalatinas e orientações para cuidados básicos

*Rev. Ciênc. Méd., Campinas, 17(2):97-105, 2008*

*Dental Aspects of cleft lip and palate and advice for primary care*

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL  
MANUAL DE CUIDADOS DE SAÚDE E ALIMENTAÇÃO DA CRIANÇA COM FENDA ORAL



Elaboração:

**Profa. Dra. Isabella Lopes Moniléo**  
Médica Geneticista, Faculdade de Medicina/Serviço de Genética Clínica, Hospital Universitário Prof. Alberto Artunes, Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Integrante do Projeto Crânio-Face Brasil desde 2004. Maceió-AL.

**Profa. Dra. Livia Gobby Amstaldén Mendes**  
Fonoaudióloga Integrante do Projeto Crânio-Face Brasil (2004-2010). Campinas-SP.

**Profa. Dra. Vera Lucia Gil-da-Silva-Lopes**  
Médica Geneticista, Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas (Unicamp). Coordenadora do Projeto Crânio-Face Brasil desde 2004. Campinas-SP.

Colaboradoras:

**Amanda Gabriela Rosendo de Barros**  
**Ana Karolina Maia de Andrade**

**Gisele de Melo Brito**  
Acadêmicas do curso de Medicina, Faculdade de Medicina/Programa Institucional de Iniciação Científica (PIBIC), Universidade Federal de Alagoas (UFAL), Maceió-AL.

**Prof. Dr. Roberto José Nogueira Negrão**  
Pediatra, Especialista em Terapia Intensiva Infantil e Nutrição Enteral e Parenteral  
Coordenador da Equipe Nutricional de terapia nutricional / Hospital de Clínicas / Universidade Estadual de Campinas (Unicamp), Campinas-SP.

**Profa. Dra. Rita Tomocchi**  
Fonoaudióloga, Centro de Referência em Deformidades Craniofaciais Congênitas (CAF/AFISSUR), Curitiba-PR.  
Integrante do Projeto Crânio-Face Brasil desde 2014.

Ilustrações:

**Emilton Barbosa Oliveira**  
Suporte Didático e Divulgação Técnico Científica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas (Unicamp). Campinas-SP.

Apoio técnico:

**Profa. Dra. Roberta Mazzariol Volpe Aquino**  
Bióloga, bioinformata, Integrante do Projeto Crânio-Face Brasil desde 2013. Campinas-SP.

Suporte:



2014

Página 2 de 23

PROJETO CRÂNIO-FACE BRASIL  
GUIA DE MANEJO CLÍNICO PARA PACIENTES COM SÍNDROME DA DELEÇÃO DO 22q11.2



## GUIA DE MANEJO CLÍNICO PARA PACIENTES COM SÍNDROME DE DELEÇÃO 22q11.2

Elaboração:

**Profa. Dra. Vera Lucia Gil-da-Silva-Lopes**

Médica Geneticista, Professora Associada, Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas

**Dra. Elaine Lustosa-Mendes**

Médica Residente em Genética Médica, Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas

**Dra. Fabíola Paoli Monteiro**

Médica Geneticista, Mestre em Genética pela Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas

## Síndromes de deleção 22q11.2 (Síndrome Velocardiofacial/DiGeorge): aspectos epidemiológicos, genéticos e clínicos

**Dra. Fabíola Paoli Monteiro** <sup>1,2</sup>

**Prof. Dra Vera Lúcia Gil-da-Silva Lopes** <sup>1</sup>

E-mail: [fabiola.monteiro@uol.com.br](mailto:fabiola.monteiro@uol.com.br) / [vlopes@fcm.unicamp.br](mailto:vlopes@fcm.unicamp.br)

<sup>1</sup> Department of Medical Genetics, University of Campinas, SP, Brazil.  
Tessália Vieira de Camargo Street, 126 – CEP 13083-887  
Campinas, SP, Brazil. Phone: 55 19 3521-8908/FAX 55 19 3521-8909

<sup>2</sup> Consultório Dra. Fabíola P Monteiro – Av. Vereador José Diniz, 3457 – Campo Belo  
São Paulo/SP, Brasil  
Tel: 11 4506-6555/ Tel/FAX 11 4506 - 6556



Campinas-SP.

Projeto Crânio-Face

Página 1 de 29



Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL

# CONSEQUÊNCIAS

- **Incremento na formação de profissionais da saúde**
- **Incorporação tecnológica na rotina assistencial**
- **Otimização de diagnóstico laboratorial**
- **Promoção de desenvolvimento científico**



Projeto  
CRÂNIO-FACE BRASIL

# DIFICULDADES

## **DIFICULDADES:**

- **Atuação como grupo de pesquisa:**
  - **curadoria da base de dados exige recursos humanos fixos e qualificados**
  - **aspectos éticos**



Projeto  
**CRÂNIO-FACE BRASIL**

# PERSPECTIVAS

- **Incremento de número de casos registrados**
- **Interface *on line* com outras especialidades**
- **Registro de outras anomalias craniofaciais**
- **Expansão da BBAC para outros serviços**



**Departamento de Genética Médica**

**Faculdade de Ciências Médicas/ UNICAMP**

**Rua Tessália Vieira de Camargo, 126**

**Campinas, SP - CEP 13081-970**

**<http://www.fcm.unicamp.br/fcm/cranio-face-brasil/projeto-cranio-face-brasil>**

**E-mail: [cranface@fcm.unicamp.br](mailto:cranface@fcm.unicamp.br)**

**Telefone: (19) 35218904**

