

# EPIDEMIOLOGIA DA SURDEZ HEREDITÁRIA

## Abordagem genética e clínica de famílias portuguesas afectadas

Caro Colega, agradecemos o preenchimento deste questionário e o seu rápido reenvio no envelope pré-pago. Por favor, responda ao maior número possível de questões utilizando maiúsculas. A informação recolhida é confidencial e só para uso em investigação médica. **Muito obrigado pela sua colaboração.**

mês

Nome ou vinheta do notificador ..... n° de código

--

Telefone  ou

Fax

E-mail.....

1. Nome do doente (iniciais)  2. Data de Nascimento

3. Distrito de residência ..... 4. Sexo : M  F

5. Família imigrante: não  sim  País de origem:.....

6. Etnia:.....

7. Data da notificação

O inquérito já foi respondido por outro notificador  Se o souber, indique o nº de código

Solicita-se a notificação de RN ou lactentes ou crianças, com:

- 1) Surdez neurosensorineural não sindrómica congénita bilateral de etiologia desconhecida;
- 2) Surdez neurosensorineural não sindrómica congénita bilateral com mais casos de surdez na família
- 3) Surdez neurosensorineural não sindrómica progressiva e detectada após tratamento com aminoglicosídeos

### INFORMAÇÕES SOBRE O RECÉM-NASCIDO/Lactente/Criança

Diagnóstico de novo  Diagnóstico conhecido

Caracterização da surdez

Surdez bilateral não  sim

Surdez unilateral não  sim  se sim, indique OE  OD

Tipo de Surdez: Ligeira  Média  Grave  Profunda

Surdez isolada: não  sim

Surdez acompanhada de outras alterações: não  sim

Se a surdez se insere num Síndrome, refira-o: .....

Alterações da visão: não  sim  discrimine .....

Alterações da pele (pigmentação, alopecia, hirsutismo, etc.): não  sim

Se sim, discrimine .....

Obesidade: não  sim  Se sim, indique Peso  Kg

Baixa estatura: não  sim  Se sim, indique Altura  cm

Epilepsia: não  sim  discrimine .....

Síncope/lipotimia: não  sim  discrimine .....

Fenda labial/palatina: não  sim

Outras alterações: não  sim  discrimine .....

.....

Administração de antibióticos do tipo dos aminoglicosídeos? não  sim

Se sim, indique quais e durante quanto tempo: .....  dias

.....  dias

.....  dias

## ASPECTOS FAMILIARES

Consanguinidade na família: não  sim

Se sim, referir o grau provável .....

Outros familiares com surdez? não  sim

Se sim, assinalar na árvore genealógica os indivíduos e discriminar, se possível, o tipo de surdez.

Casos de morte súbita na família? não  sim

Se sim, discrimine .....

Outras doenças na família? não  sim

Se sim, discrimine .....

Árvore genealógica (indique, por favor, a idade dos pais e irmãos do caso):

Outras informações relevantes.....

.....

---

Nome e contacto do médico assistente da criança .....

.....

## Contacto dos investigadores principais:

- **Helena Caria** (Investigador responsável) – Grupo Genética Humana, CGBM, UL. *hcaria@ess.ips.pt*
- **Graça Fialho** (Coordenador do grupo) – Grupo Genética Humana, CGBM, UL. *gfialho@fc.ul.pt*