

## **CONSULTA DE GENÉTICA MÉDICA**

Esta consulta tem dois objectivos principais: diagnóstico (dismorfologia) e aconselhamento genético.

### ***Consulta de Diagnóstico (Dismorfologia)***

Destina-se a crianças ou adultos com alterações do neurodesenvolvimento (nomeadamente perturbações do desenvolvimento intelectual, do espectro do autismo...), dismorfias, anomalias congénitas.

Tem como objectivo tentar identificar a causa destas alterações e posterior aconselhamento genético.

### ***Consulta de Aconselhamento Genético***

Destina-se a pessoas com doença genética já identificada/suspeita de doença genética, ou seus familiares, que pretendam informação sobre risco de desenvolver ou transmitir essa doença e possibilidade de medidas preventivas.

Pode realizar-se em vários contextos: pré-concepcional, pré-natal, risco familiar de patologia específica.

Sendo a Genética Médica uma especialidade transversal a todas as especialidades, os doentes ou familiares poderão ser referenciados por médicos de qualquer especialidade. A consulta também poderá ser pedida por iniciativa própria. Em qualquer das circunstâncias, é muito importante que no dia da consulta estejam disponíveis todos os relatórios ou exames existentes. As crianças/jovens deverão trazer também o boletim individual de saúde