

## COMISSÃO COORDENADORA DO TRATAMENTO DAS DOENÇAS LISSOSSOMAS DE SOBRECARGA

**REGISTO DE DADOS-BASE – Défice de Lipase Ácida Lisossomal  
(todos os doentes, excepto “doença de Wolman”)  
(Preencher com letra legível)**

**Registo**

Data de preenchimento: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

**Código do doente:** \_\_\_\_\_

**Sexo do doente:** Feminino  Masculino  **Idade (anos) :** \_\_\_\_\_

**Nome do médico:** \_\_\_\_\_

**Serviço:** \_\_\_\_\_

**Hospital:** \_\_\_\_\_

**Centro de Referência:** \_\_\_\_\_

**Endereço para correspondência:** \_\_\_\_\_

**E-mail:** \_\_\_\_\_

**Telefone:** \_\_\_\_\_ Directo  Geral  **Fax:** \_\_\_\_\_ Directo  Geral

## Diagnóstico

Idade de início dos primeiros sintomas: \_\_\_\_\_

Quais os primeiros sintomas?

Vómitos: sim  não

Diarreia: sim  não

Aumento do volume abdominal: sim  não

Xantomas / Xantelasmas: sim  não

Outro: sim  não

Se sim, qual:

Data do Diagnóstico: \_\_/\_\_/\_\_\_\_

Actividade enzimática da lipase ácida lisossomal em "dried blood spot" (pmol/h/spot): \_\_\_\_\_

Genótipo (gene LIPA): \_\_\_\_\_

## História Familiar

Consanguinidade: sim  não

Familiares afectados com défice de LAL: sim  não

Se sim, sob terapêutica: sim  não

## Antecedentes Pessoais

Hábitos etílicos: sim  não

Exclusão de outras causas de DHC:

Virais: sim  não

Imunológicas: sim  não

Metabólicas: sim  não

Outros factores de risco cardiovascular:

Dislipidemia familiar: sim  não

Se sim, controlada: sim  não

Hipertensão arterial: sim  não

Se sim, controlada: sim  não

Diabetes mellitus: sim  não

Se sim, HbA1c (%): \_\_\_\_\_

Tabagismo: sim  não

Outros: sim  não

Se sim, especifique qual / quais: \_\_\_\_\_

Outras doenças: sim  não

Se sim, quais: \_\_\_\_\_

Dieta hipolipídica: sim  não

Actividade física regular: sim  não

Se sim, número de horas por semana: \_\_\_\_\_

Medicação com estatinas: sim  não

Se sim, qual: \_\_\_\_\_

Outra medicação: sim  não

Se sim, qual: \_\_\_\_\_

### Dados Antropométricos

Peso (Kg): \_\_\_\_\_

Altura (m): \_\_\_\_\_

Índice de massa corporal (Kg/m<sup>2</sup>): \_\_\_\_\_

Perímetro da cintura (cm): \_\_\_\_\_

Perímetro da anca (cm): \_\_\_\_\_

### Avaliação Hepática

#### Avaliação Clínica

Hepatomegalia: sim  não

Esplenomegalia: sim  não

Sinais de hipertensão portal:

Varizes gastro-esofágicas: sim  não  desconhecido

Se sim, episódio prévio de hemorragia digestiva alta: sim  não

Gastropatia hipertensiva portal: sim  não  desconhecido

Ascite: sim  não

Se sim, episódio prévio de peritonite bacteriana espontânea: sim  não

Sinais de insuficiência hepática:

Icterícia: sim  não

Discrasia hemorrágica: sim  não

Encefalopatia hepática: (sim / não)

Se sim, classificação: grau I  grau II  grau III  grau IV

(critérios de West Haven)

Outras complicações da cirrose:

Síndrome hepato-renal: sim  não

Síndrome hepato-pulmonar: sim  não

## Avaliação Laboratorial

### Parâmetros de lesão hepatocelular e colestase bioquímica:

Alanina aminotransferase (U/L): \_\_\_\_\_

Aspartato aminotransferase (U/L): \_\_\_\_\_

$\gamma$ -glutamilttransferase (U/L): \_\_\_\_\_

Fosfatase alcalina (U/L): \_\_\_\_\_

### Parâmetros de função hepática:

Bilirrubina total (mg/dL): \_\_\_\_\_

Bilirrubina directa (mg/dL): \_\_\_\_\_

Albumina (g/dL): \_\_\_\_\_

TP (s): \_\_\_\_\_

Fibrinogénio (mg/dL): \_\_\_\_\_

Factor V: \_\_\_\_\_

### Parâmetros de avaliação de hiperesplenismo:

Hemoglobina (g/dL): \_\_\_\_\_

Leucócitos ( $\times 10^6/L$ ): \_\_\_\_\_

Plaquetas ( $\times 10^6/L$ ): \_\_\_\_\_

## Avaliação imagiológica

### Ecografia abdominal com Doppler:

Hepatomegalia: sim  não

Esteatose hepática: sim  não

Esplenomegalia: sim  não

Trombose da veia porta: sim  não

### Ressonância magnética abdominal:

Volume hepático (mL): \_\_\_\_\_

Volume hepático (múltiplos do normal): \_\_\_\_\_

Volume esplénico (mL): \_\_\_\_\_

Volume esplénico (múltiplos do normal): \_\_\_\_\_

Conteúdo lipídico hepático (%): \_\_\_\_\_

Outros achados: \_\_\_\_\_

### Elastografia hepática transitória:

Índice de fibrose (KPa): \_\_\_\_\_

Avaliação de esteatose por CAP (dB/m): \_\_\_\_\_

## Avaliação histológica (biópsia hepática)

Esteatose hepática (%): \_\_\_\_\_

Classificação de fibrose de fígado gordo não alcoólico (Brunt) (F1-F4): \_\_\_\_\_

Ishak score (0 - 6): \_\_\_\_\_

Índices de prognóstico (se cirrose):

Child-Pugh (5 - 15): \_\_\_\_\_

MELD (se idade  $\geq$  12 anos): \_\_\_\_\_

PELD (se idade  $<$  12 anos): \_\_\_\_\_

## Avaliação Cardiovascular

### Avaliação Clínica

Eventos cardiovasculares prévios:

Enfarte agudo do miocárdio: sim  não

Angina instável: sim  não

Angina estável: sim  não

Intervenção coronária percutânea: sim  não

Cirurgia de revascularização miocárdica: sim  não

Acidente vascular cerebral isquêmico: sim  não

Acidente vascular cerebral hemorrágico: sim  não

Outro evento cardiovascular: sim  não

Se sim, especifique qual: \_\_\_\_\_

Evidência pré-clínica de doença vascular aterosclerótica:

Índice de espessura íntima média: \_\_\_\_\_

Placa aterosclerótica em ecografia com Doppler dos vasos cervicais: sim  não

Evidência de lesão cerebrovascular em TC ou RM crânio-encefálica: sim  não

Placa aterosclerótica coronária documentada por TC ou coronariografia: sim  não

### Avaliação Laboratorial

Perfil lipídico:

Colesterol total (mg/dL): \_\_\_\_\_

Colesterol LDL (mg/dL): \_\_\_\_\_

Colesterol HDL (mg/dL): \_\_\_\_\_

Triglicéridos (mg/dL): \_\_\_\_\_

Apo-B (mg/dL): \_\_\_\_\_

Apo-A1 (mg/dl): \_\_\_\_\_

Lp(a) (nmol/L): \_\_\_\_\_

### Avaliação de isquemia miocárdica

ECG (alterações sugestivas de isquemia): sim  não

Ecocardiograma:

Alterações segmentares da cinética: sim  não

Fração de ejeção (%): \_\_\_\_\_

## Avaliação Gastrointestinal

Avaliação Clínica
Dor abdominal: sim <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/>
Vômitos: sim <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/>
Diarreia: sim <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/>
Síndrome de malabsorção: sim <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/>
Atraso no crescimento: sim <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/>

  

Avaliação Laboratorial de Má Absorção
Ácido fólico (ng/mL): _____
Vitamina B12 (pg/mL): _____

## Qualidade de vida, outras avaliações laboratoriais e imunizações

Escala SF-36 (se > 18 anos): sim <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/>
Anexar escala preenchida
Escala PedsQL (se < 18 anos): sim <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/>
Anexar escala preenchida
Creatinina sérica (mg/dL): :_____
Serologia VHA: positiva <input type="checkbox"/> negativa <input type="checkbox"/>
Se negativa, vacinado sim <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/>
Vacinação anti - influenza: sim <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/>
Vacinação anti - pneumocócica: sim <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/>

## Terapêutica de substituição enzimática

Terapêutica de substituição enzimática com sebelipase alfa proposta:
Dose: 1mg/Kg: <input type="checkbox"/>
Se outra, justificar:_____
Periodicidade: cada 2 semanas <input type="checkbox"/>
Se outra, justificar:_____

Preencher avaliação da qualidade de vida SF 36 em anexo (Data: \_\_/\_\_/\_\_):