

COMISSÃO COORDENADORA DO TRATAMENTO DAS DOENÇAS LISSOSSOMAS DE SOBRECARGA

REGISTO DE DADOS-BASE – Doença de Fabry (Preencher com letra legível)

Registo

Data de preenchimento: ____/____/____

| |
|--|
| Código do doente: _____ |
| Sexo do doente: Feminino <input type="checkbox"/> Masculino <input type="checkbox"/> Idade (anos) : _____ |
| Nome do médico: _____ |
| Serviço: _____ |
| Hospital: _____ |
| Centro de Referência: _____ |
| Endereço para correspondência: _____ |
| E-mail: _____ |
| Telefone: _____ Directo <input type="checkbox"/> Geral <input type="checkbox"/> Fax: _____ Directo <input type="checkbox"/> Geral <input type="checkbox"/> |

Diagnóstico

Idade de início dos primeiros sintomas clínicos: _____

Data do **diagnóstico clínico** do doente: __/__/__

Actividade plasmática da Alfa-Galactosidase: _____

Actividade leucocitária da Alfa-Galactosidase: _____

GI3/Gb3 urinário: _____ GL3/Gb3 plasmático: _____ lysoGb3 plasmático _____

Genótipo: _____

História Familiar

Árvore da família, com indicação da naturalidade dos ascendentes do doente e existência de outros casos afectados na família:

Dados Antropométricos

Peso (Kg): _____

Altura (m): _____

Índice de massa corporal (Kg/m²): _____

Perímetro da cintura (cm): _____

Perímetro da anca (cm): _____

Revisão por aparelhos e sistemas

Neurológico

Hipo-hidrose não sim

Intolerância ao calor/frio não sim

Dor Neuropática / Acroparestesias não sim

Idade de início dos sintomas _____

Medicação:

Depressão: não sim

Cerebrovascular

Acidente isquêmico transitório

não sim Data __/__/____

Acidente vascular cerebral

não sim

Hemorrágico Isquêmico

Data __/__/____

Imagiologia cerebral

RMN Data: __/__/____

Normal Anormal

Dados relevantes

Outros exames complementares:

Renal

Creatinina Plasmática: _____ mg/dl Ureia Plasmática: _____ mg/dl

Taxa de Filtração Glomerular (equação MDRD): _____ ml/min/1.73 m²

Depuração da creatinina: _____ ml/min/1.73 m²

Proteinúria: :

Albuminúria: _____ mg/24 H

Albumina/Creatinina: _____ mg/g

Proteinúria de 24 horas: _____ mg

Diálise não sim Data de início: __/__/____

Hemodiálise Diálise Peritoneal

Transplante não sim Data: __/__/__

Ecografia renal Data: __/__/__

Biópsia renal: Não Sim Data: __/__/__

Dados relevantes:

Cardiovascular

Angina Pectoris

Não Sim Data de início: __/__/__

Enfarte agudo do Miocárdio

Não Sim Data: __/__/__

Colocação de Pacemaker

Não Sim Data: __/__/__

Palpitações

Não Sim

Insuficiência cardíaca congestiva

Não Sim Classe NYHA: _____

Electrocardiograma Data: __/__/__

Normal Anormal

Dados relevantes

Ecocardiograma Data: __/__/__

Normal Anormal

Septo interventricular _____mm **Parede posterior** _____mm

Massa ventricular esquerda indexada: _____ g/m²

Outros dados relevantes:

RMN Cardíaca Data: __/__/____

Não Sim

Dados relevantes:

Oftalmológico

Exame oftalmológico (incluindo com lâmpada de fenda)

Acuidade visual: Normal Diminuída

Cornea verticilata: Não Sim

Catarata posterior: Não Sim

Alterações vasculares da conjuntiva ou retina: Não Sim

ORL

Audiometria

Normal Anormal

Vertigens/Zumbidos

Não Sim

Respiratório

Rx pulmonar Data: __/__/____

Normal Anormal

Espirometria: Padrão obstrutivo Padrão restritivo

Dados relevantes:

Gastroenterológico

Dor abdominal

Não Sim

Alterações do trânsito intestinal

Não Sim

Dermatológico**Angioceratomas**Não Sim **Linfedema**Não Sim **Biópsia cutânea**Não Sim Data: __/__/____**Dados relevantes:**

Parâmetros analíticos adicionais (Data: __/__/____)

| data __/__/____ | |
|-------------------------------------|----------------------------|
| HEMATOLOGIA | Resultado e unidades |
| Hemoglobina | _____ g/dL |
| Hematócrito | _____ % |
| Volume globular médio (VGM) | _____ |
| Conc. Hemogl. Globular Média (CHGM) | _____ pg |
| Leucócitos | _____ x 10 ⁹ /L |
| Neutrófilos | _____ x 10 ⁹ /L |
| Plaquetas | _____ x 10 ⁹ /L |
| QUÍMICA CLÍNICA | Resultado e unidades |
| Glicose (jejum) | _____ mg/dl |
| T.G.O. (A.S.T. ou SGOT) | _____ UI/L |
| T.G.P. (A.L.T. ou GPT) | _____ UI/L |
| Albumina | _____ g/L |
| Colesterol Total | _____ mg/dl |
| Colesterol HDL | _____ mg/dl |
| Triglicerídeos | _____ mg/dl |

Medicação habitual

Outros exames complementares

Estado serológico

| Marcadores víricos | | | Data |
|--------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|----------|
| Atg.HBs | <input type="checkbox"/> positivo | <input type="checkbox"/> negativo | __/__/__ |
| Atc.HBc | <input type="checkbox"/> positivo | <input type="checkbox"/> negativo | __/__/__ |
| Atc.HCV | <input type="checkbox"/> positivo | <input type="checkbox"/> negativo | __/__/__ |
| Atc HIV1+2 | <input type="checkbox"/> positivo | <input type="checkbox"/> negativo | __/__/__ |

Terapêutica Enzimática Recombinante

Tratamento com:

Migalastate Agalsidase α Agalsidase β

Data da 1ª administração: __/__/__

Dose inicial:

_____ mg/Kg cada 2 semanas

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

Preencher escala de avaliação de dor em anexo (Brief Pain Inventory / Short Form)
(Data: __/__/__):