

COMISSÃO COORDENADORA DO TRATAMENTO DAS DOENÇAS LISSOSSOMAS DE SOBRECARGA

REGISTO DE DADOS-BASE – Doença de Gaucher (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

Diagnóstico	
Idade 1 ^{os} sintomas	anos meses
Quais os 1 ^{os} sintomas/ sinais:	
Diagnóstico bioquímico em	___/___/___
Genótipo GBA	
Genótipo CHIT1	
Glucocerebrosidase (em leucócitos)	nmol/mg prot
Glucocerebrosidase (em fibroblastos)	nmol/mg prot
Quitotriosidase	nmol/mL plasma
Lyso-Gb1 (lysoglucolesfingosina)	ng/mL
CCL18/PARK #	nmol/mL plasma
# opcional	

História Familiar

Consanguinidade <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Familiares com Doença de Gaucher <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Parentesco:	Parentesco:	Parentesco:	Parentesco:
Em tratamento: <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	Em tratamento: <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	Em tratamento: <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	Em tratamento: <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim
Outros dados familiares relevantes: Árvore genealógica			

Terapêuticas

Terapêutica		de:	a: #	Dose	Frequência	Evolução
Imiglucerase	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__	__/__/__			<input type="checkbox"/> Favorável <input type="checkbox"/> Estável <input type="checkbox"/> Desfavorável
Velaglucerase	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__	__/__/__			<input type="checkbox"/> Favorável <input type="checkbox"/> Estável <input type="checkbox"/> Desfavorável
Miglustat (Zavesca)	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__	__/__/__			<input type="checkbox"/> Favorável <input type="checkbox"/> Estável <input type="checkbox"/> Desfavorável
Miglustat accord	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__	__/__/__			<input type="checkbox"/> Favorável <input type="checkbox"/> Estável <input type="checkbox"/> Desfavorável
Outra Medicação relevante # Se está ainda em tratamento, não preencher esta coluna						
Bifosfonatos	<input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__	__/__/__			<input type="checkbox"/> Favorável <input type="checkbox"/> Estável <input type="checkbox"/> Desfavorável
Observações:						

História Clínica/Exame objectivo

Valorizar de 0 a 3. (0- negativo/normal; 1- ligeiro; 2- moderado; 3- grave)

Sinais/sintomas	Valorização	Data início	Observações
Atraso de crescimento			
Pigmentação cutânea			
Outras manifestações cutâneas			
Astenia			
Atraso desenvolvimento			
Convulsões			
Parestesias			
Hipoacúsia			
Tremores			
Desvios oculares			
Outros sinais neurológicos			
Dificuldade respiratória			
Outros distúrbios respiratórios			
Hipertensão			
Insuficiência cardíaca			
Outras alterações cardiovasculares			
Dores abdominais			
Diarreia			

Outras manifestações gastrointestinais			
Distúrbios genito-urinários			
Dores ósseas crónicas			nº de episódios /mês
Crises ósseas			nº de episódios / mês
Deformidades ósseas			
Deformidade em frasco de Erlenmeyer			
Osteopenia			
Necrose avascular			
Osteonecrose			
Enfarte ósseo			
Compressão medular			
Osteomielite			
Fractura			
Outras manifestações musculoesqueléticas			
Sinais/sintomas	Valorização	Data início	Observações
História de anemia			
Manifestações hemorrágicas			
Doenças infecciosas			
Alterações imuno-alergológicas			
Distúrbios psiquiátricos			
Atraso pubertário			
Distúrbios endocrinológicos			
Neoplasia			
Outras doenças concomitantes			
Hepatomegalia			
Volume hepático (Tac ou Eco)			
Litíase biliar			
Esplenomegalia			
Volume esplénico (Tac ou Eco)			
Esplenectomia			
Adenopatias			
História obstétrica <input type="checkbox"/> Primípara <input type="checkbox"/> Multípara <input type="checkbox"/> Abortos de repetição <input type="checkbox"/> Gravidez em curso ____ semanas			
Qualidade de vida (solicitar ao doente para preencher o questionário Sf-36 em anexo)			
Limitação da actividade			
Incapacidade para trabalho			
Dificuldade na locomoção			
Dores osteoarticulares			

Outros dados relevantes

Parâmetros Laboratoriais e Imagiológicos

HEMATOLOGIA	Resultado	N, ↑ ou ↓
Hemoglobina	g/dL	
Eritrócitos	x 10 ¹² /L	
Hematócrito	%	
Volume globular médio (VGM)	fL	
Hb Globular Média (HGM)	pg	
Conc. Hb Globular Média (CHGM)	g/L	
RDW	%	
Reticulócitos	x 10 ⁹ /L	
Leucócitos	x 10 ⁹ /L	
Neutrófilos	x 10 ⁹ /L	
Eosinófilos	x 10 ⁹ /L	
Basófilos	x 10 ⁹ /L	
Monócitos	x 10 ⁹ /L	
Linfócitos	x 10 ⁹ /L	
Plaquetas	x 10 ⁹ /L	
Tempo de protrombina	seg.	
Tempo de tromboplastina parcial	seg.	

Estudo serológico			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 HIV1e 2	<input type="checkbox"/> positivo	<input type="checkbox"/> negativo	__/__/__

Medulograma: em __/__/__
Células Gaucher: <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim
Ferro SRE: <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Aumentado
Fe nos eritroblastos: <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Sideroblastos em anel

QUÍMICA CLÍNICA	Resultado	N, ↑ ou ↓
Ureia	mmol/L	
Creatinina	μmol/L	
Potássio	mmol/L	
Sódio	mmol/L	
Cálcio	mmol/L	
Fósforo	mmol/L	
Magnésio	mmol/L	
Bilirrubina total	μmol/L	
Bilirrubina conjugada (directa)	μmol/L	
TGO (AST)	UI/L	
TGP (ALT)	UI/L	
Fosfatase alcalina (ALP)	UI/L	
γ GT	UI/L	
Desidrogenase láctica (DHL)	UI/L	
Proteínas totais	g/L	
Albumina	g/L	
Proteinograma electroforético		
Globulina α1	%	
Globulina α2	%	
Globulina β	%	
Globulina γ	%	
Globulina κ	%	
Globulina λ	%	
Colesterol	mmol/L	
Triglicerídeos	mmol/L	
HDL	mmol/L	
Doseamento Vit B12		
Ferritina	ng/mL	
Saturação da Transferrina	%	
Ca na urina de 24H	mmol/L	

Exames *	Valorização#	Data:	Observações
Rx da anca (art. sacro-ilíacas e cabeças femorais)		__/__/__	
Radiografia dos fémures		__/__/__	
Radiografia de outras áreas sintomáticas		__/__/__	
RMN da coluna lombar (cortes sagitais)		__/__/__	
RMN da anca (se possível)		__/__/__	
RMN dos fémures e tíbias (se possível)		__/__/__	
Densitometria óssea		__/__/__	
- cabeça dos fémures		__/__/__	
- coluna lombar		__/__/__	
- punho		__/__/__	
Outros:		__/__/__	
Ecocardiograma		__/__/__	
Ecodoppler		__/__/__	
Pressão sistólica ventricular direita	mmHg	__/__/__	
Rx pulmonar		__/__/__	
Provas funcionais respiratórias		__/__/__	<input type="checkbox"/> Padrão <input type="checkbox"/> Obstrutivo <input type="checkbox"/> Restritivo <input type="checkbox"/> Misto

* Se houver sintomatologia noutras localizações devem ser efectuados outros exames.

valorizar de 0 a 3. (0- neg/normal; 1 ligeiro; 2 moderado; 3 grave); *Enviar cópia dos relatórios dos exames imagiológicos*

Dados Antropométricos

Peso (Kg): _____
Altura (m): _____
Índice de massa corporal (Kg/m ²): _____
Perímetro da cintura (cm): _____
Perímetro da anca (cm): _____

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