

COMISSÃO COORDENADORA DO TRATAMENTO DAS DOENÇAS LISOSSOMAIS DE SOBRECARGA

REGISTO DE DADOS-BASE – Doença de Pompe (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: _____
Endereço para correspondência: _____
E-mail: _____
Telefone: _____ Directo <input type="checkbox"/> Geral <input type="checkbox"/> Fax: _____ Directo <input type="checkbox"/> Geral <input type="checkbox"/>

Diagnóstico

Pré-natal Pós-natal Desc data ___/___/___ Início da sintomatologia: ___/___/___
Confirmação do diagnóstico: ___/___/___
Caracterização histopatológica: ___/___/___ (anexar cópia) não
Determinação enzimática: Leucócitos
Data ___/___/___ Actividade enz _____ nmol/h/mg proteína (referência _____ a _____)
Fibroblastos
Data ___/___/___ Actividade enz _____ nmol/h/mg proteína (referência _____ a _____)
Excreção urinária de oligossacaridos: Presente Ausente
Caracterização molecular: _____
Desc
Estudo Familiar: Mãe _____ Pai _____
não efectuado

História Familiar

Antecedentes Pessoais:

Idade Gestacional: Termo Prematuro Desc Peso nascimento _____ Kg Desc
Estatura _____ cm Desc Perímetro cefálico: _____ cm Desc Etnia: Caucasiana Outra _____
Menarca: Não Sim Data ___/___/___ Des Gravidez: Não Sim Desc

Antecedentes Familiares:

Irmãos: Não Sim Irmãos afectados: Não Sim Desc
Consanguinidade Não Sim (grau _____) Desc Algum familiar com Pompe: Não Sim
Desc

Árvore da família: (indicar a naturalidade dos ascendentes do doente e existência de outros casos afectados na família)

História Clínica e Exame Físico (sugestivos de Pompe)

Desenvolvimento: Atraso global não sim / Motor não sim desde ___/___/___ desc
Teste aplicado: _____ Sem aplicação de teste

Respiratórios: Macroglossia: não sim desc Otitis de repetição: não sim desc
surdez: não sim desc
(ligeira moderada grave , OD , OE , OD+OE , neurossensorial , transmissão)
Pneumonias: não sim desc Apneia obstrutiva do sono: não sim desc
Dificuldade respiratória com exercício físico: não sim desc
Ortopneia: não sim desc Insuficiência respiratória: não sim desc
Necessidade de oxigénio suplementar: não sim desc
Traqueostomia: não sim desde ___/___/___ Desconhecida
Ventilação assistida: não sim desde ___/___/___
Não invasiva 24h/dia <24h (dia e noite) só noite desc
Tipo: BPAP CPAP Outro _____ Desc
Invasiva 24h/dia <24h (dia e noite) só noite desc

Gastro-intestinais: Hepatomegalia: não sim desc Esplenomegalia: não sim desc
Má progressão ponderal: não sim desc Dificuldades alimentares: não sim desc
Refluxo gastro esofágico: não sim desc Alimentação per os: não sim desc
Apoio alimentar: não sim desc
Sonda nasogástrica Sonda de gastrostomia Hiperproteico
Hipercalórico Supl BCAA Supl creatina Alimentação parenteral

Cardiovasculares: Miocardiopatia hipertrófica: não sim desc
Anomalias de condução: não sim (_____) desc
Miocardiopatia dilatada: não sim desc
Insuficiência cardíaca: não sim desc (Classificação NYHA : I II III IV desc
Incidentes anestésicos: _____, ___/___/___

Musculo-esqueléticos: Face miopática não sim desc Hipotonia: não sim desc
Regressão motora: não sim desc Escoliose: não sim desc
Fraqueza muscular: não sim (Extremidade: superior Inferior Tronco) desc
Atrofia muscular: não sim (Ligeira Moderada Grave) desc
Marcha autónoma: não sim (c/ dificuldade s/ dificuldade) quedas frequentes desc
Sentar-se sem ajuda: não sim desc Correr: não sim desc
Rigidez/contractura articular: não sim (correção cirúrgica: não sim) desc
Uso de ortóteses: não sim (_____) desc
Auxiliares locomoção: não sim (canadianas cadeira de rodas outro _____) desc

Exames Auxiliares de Diagnóstico

EKG ___/___/___
ritmo sinusal , disritmia tipo _____, anomalia de condução tipo _____
PR curto , QRS longo , QT longo

Ecocardiograma ___/___/___
Normal , Hipertrofia VD , Hipertrofia VE , Dilatação AD , dilatação AE
Massa VE , Fracção de ejeção do VE _____%, fracção de encurtamento do VE _____%
Obstrução de saída ao VE
Cardiomiopatia: hipertrofica , dilatada , restritiva
Anomalia valvular: estenose _____ regurgitação _____
Cardiopatía congénita: sim , não

Ecografia abdominal ___/___/___ normal , hepatomegalia , esplenomegalia

Estudo do sono ___/___/___ método _____
apneia do sono , hipoventilação , índice de AH/h _____ (normal ___ a ___)

Radiograma da coluna ___/___/___
normal , anormal , desc
Escoliose , Cifose , Lordose , outra _____

Radiograma do tórax ___/___/___
normal , anormal , desc
Aumento silhueta cardíaca: sim , não , desc
Outra anomalia _____

Testes funcionais respiratórios ___/___/___
espirometria , pletismografia
FVC (L): sentada _____, deitada _____, %do previsto _____
FEV1 (L): sentada _____, deitada _____, % do previsto _____
IVC (L): sentada _____, deitada _____
MIP (PImax) _____ cm H2O MEP (PEmax) _____ cm H2O

Potenciais auditivos ___/___/___ normal , diminuídos

Timpanograma ___/___/___ normal , anormal

Audiograma ___/___/___ normal , anormal

Testes de força muscular ___/___/___ (anexo)

Testes de função muscular:
Walton & Gardner-Medwin Scale ___/___/___ Grau _____
Arm and Leg tests ___/___/___ Grau _____

Dinamometria ___/___/___ (anexo)

Tempo de actividade musculoesquelética ___/___/___
Acto de levantar _____ seg, subir 4 degraus _____ seg, Caminhar 10 m _____ seg

Exame objectivo data ___/___/___

Peso: _____ kg (P___) **Altura:** _____ cm (P___) **Perímetro cefálico** _____ cm (P___)
Tensão arterial _____/_____ mmHg

Parâmetros Laboratoriais

Parâmetros analíticos	Resultado e unidades	data ___/___/___
Hemoglobina	_____ g/dL	
Leucócitos	_____ x 10 ⁹ /L	
Plaquetas	_____ x 10 ⁹ /L	
T.G.O. (A.S.T. ou SGOT)	_____ UI/L	
T.G.P. (A.L.T. ou GPT)	_____ UI/L	
Desidrogenase láctica (DHL)	_____ UI/L	
CK	_____ UI/L	
CK-MB	_____ UI/L	
Oligossacáridos na urina	_____ mmol/mol creatinina	

Preencher avaliação da qualidade de vida SF 36 (Data: ___/___/___):
Preencher Teste de avaliação de Walter and Gardwin, Teste Muscular Manual, Teste Muscular dos Membros Superiores e Inferiores em anexo
(Data: ___/___/___):

Anexo

Teste de avaliação de Walter and Gardwin, Teste Muscular Manual, Teste Muscular dos Membros Superiores e Inferiores Teste Muscular Manual - Posições Standard

Sentada	E	D	Decubito ventral	E	D	Decubito lateral	E	D	Decubito dorsal	E	D
Abdução do ombro			Extensão do pescoço			Abdução da anca			Extensão do cotovelo*		
Flexão do cotovelo			Rotação externa do ombro			Flexão da anca*			Flexão do pescoço*		
Flexão do punho			Flexão do joelho			Extensão da anca*			Abdução do ombro		
Extensão do punho			Flexão plantar			Flexão do joelho*			Flexão do cotovelo		
Abdução do polegar			Extensão da anca			Extensão do joelho*			Abdução da anca*		
Flexão da anca						Dorsiflexão da tibiotársica*					
Extensão do joelho						Flexão plantar*					
Dorsiflexão da tibiotársica						Extensão do pescoço*					
Eversão da tibiotársica						Flexão do pescoço					
Inversão da tibiotársica											
Rotação externa do ombro											
Extensão do cotovelo											

Teste Muscular Manual - Graus

5	<input type="checkbox"/>	Força normal
5-	<input type="checkbox"/>	Fraqueza fracamente detectada
4+	<input type="checkbox"/>	Fraqueza muscular mas boa capacidade de resistência sustentada
4	<input type="checkbox"/>	Fraqueza muscular mas os segmentos corporais movem-se contra gravidade e resistência moderada
4-	<input type="checkbox"/>	Fraqueza muscular mas os segmentos corporais movem-se contra gravidade e resistência minima
3+	<input type="checkbox"/>	Como em cima mas colapso abrupto da força muscular contra resistência sustentada
3	<input type="checkbox"/>	Segmentos corporais movem-se contra gravidade mas não com resistência
3-	<input type="checkbox"/>	Nem todas as articulações se movem contra gravidade
2	<input type="checkbox"/>	Segmentos corporais movem-se quando o efeito da gravidade é minimizado com mudanças de posição do corpo
1	<input type="checkbox"/>	Fraca actividade é vista ou palpavel
0	<input type="checkbox"/>	Sem actividade muscular palpavel