

## COMISSÃO COORDENADORA DO TRATAMENTO DAS DOENÇAS LISSOSSOMAS DE SOBRECARGA

**REGISTO DE DADOS-BASE – Mucopolissacaridoses  
(MPS I, MPSII, MPS IVA, MPS VI)  
(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:** \_\_\_\_\_ Direto  Geral

**Fax:** \_\_\_\_\_ Direto  Geral

**Doença de Hurler/Scheie (MPS Tipo I)**

**Doença de Hunter (MPS Tipo II)**

**Doença de Morquio A (MPS Tipo IVA)**

**Doença de Maroteaux Lamy (MPS Tipo VI)**

# 1. Diagnóstico

Idade 1 <sup>os</sup> sintomas	anos	meses
Quais os 1 <sup>os</sup> sintomas/ sinais:		
Diagnóstico bioquímico em	__/__/____	
Actividade enzimática	nmol/mL plasma	
Doseamento de Glicosaminoglicanos	mg/mmol/creatinina	
Genótipo		

Peso: ____ kg	Percentil _____
Altura: ____ cm	Percentil _____
Perímetro cefálico: ____ cm	Percentil _____
Índice de Massa corporal: ____	

# 2. História Familiar

Consanguinidade <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim			
Familiares com a doença <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:			
<b>Árvore genealógica</b>			

# 3. Terapêuticas

Terapêutica enzimática	de:	a: #	Dose	Frequência	Evolução
Qual?	__/__/__	__/__/__			<input type="checkbox"/> Favorável <input type="checkbox"/> Estável <input type="checkbox"/> Desfavorável
# Se está ainda em tratamento, não preencher esta coluna					
Outra Terapêutica relevante			Observações		
Transplante de córnea <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__	__/__/__			
Prótese auditiva <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__				
Adenoidectomia <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__				
Amigdalectomia <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__				
Oxigénio nocturno <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__	__/__/__			
Traqueostomia <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__	__/__/__			
Ventilação assistida <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__	__/__/__			
Cirurgia à coluna vertebral <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__				
Cirurgia ao síndrome do túnel cárpico <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__				
Outra cirurgia <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__				
Outra <input type="checkbox"/> não <input type="checkbox"/> sim	__/__/__	__/__/__			

## 4. 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			
Atraso desenvolvimento			
Quociente de inteligência			
Opacidade da córnea			
Alterações da retina			
Hipoacúsia			
Otitis recorrentes			
Infecções respiratórias recorrentes			
Dificuldade respiratória			
Valvulopatia			
Miocardiopatia			
Insuficiência cardíaca			
Hipertensão pulmonar			
Outras alterações cardiovasculares			
Dores abdominais			
Diarreia			
Outras manifestações gastro-intestinais			
Hepatomegalia			
Esplenomegalia			
Dores ósseas crónicas			
Escoliose			
Deformidades ósseas			
Compressão medular			
Disostose multiplex			
Outras manifestações musculo-esqueléticas			
Mobilidade articular – membros superiores abdução elevação rotação			Medição com goniómetro
Teste de marcha de 6 minutos			
Teste de subida de degraus 3 minutos			

História obstétrica     Primípara     Multípara     Abortos de repetição     Gravidez em curso \_\_\_\_ semanas

## 5. Parâmetros Laboratoriais e Imagiológicos

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

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	

N, ou ↓ tendo em conta a idade, o sexo

Sinais/sintomas	Valorização	Data início	Observações
Volume hepático (Tac ou Eco)			
Volume esplênico (Tac ou Eco)			
<b>Qualidade de vida</b> (solicitar ao doente para preencher o questionário Sf-36 em anexo)			
Limitação da actividade			
Incapacidade para trabalho			
Dificuldade na locomoção			
Outros dados relevantes			

Exames *	Valorização#	Data:	Observações
Rx do esqueleto		__/__/__	
RMN do raquis		__/__/__	
RMN craneoencefálica		__/__/__	
Audiometria		__/__/__	
Potenciais evocados auditivos		__/__/__	
Ecocardiograma		__/__/__	
Eco Doppler		__/__/__	
Rx tórax		__/__/__	
Provas funcionais pulmonares		__/__/__	
Outros:		__/__/__	
		__/__/__	

\* 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**

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