

COMISSÃO COORDENADORA DO TRATAMENTO DAS DOENÇAS LISOSSOMAIS DE SOBRECARGA

REGISTO DE DADOS-BASE – Doença de Nieman Pick tipo C

(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"/>

Classificação

perinatal, infantil precoce, infantil tardio, juvenil, adolescente ou adulto _____

Diagnóstico

Início da sintomatologia: ____/____/____ Confirmação do diagnóstico: ____/____/____

Teste da Fillipina em fibroblastos: Não Sim _____

Biomarcadores (Quitotriosidase, Lyso-SM-509, Oxiesteróis, Sais biliares): Não Sim
Valores: _____

Caracterização molecular (genes NPC1, NPC2):

NPC1 _____

NPC2 _____

Desc

Outros estudos genéticos: Array, MLPA, sequenciação DNA _____

Estudo genético familiar: Mãe _____ Pai _____

não efectuado

História Familiar

Antecedentes Pessoais:

Idade Gestacional: Termo Prematuro Desc Peso nascimento _____ Kg Desc

Comprimento _____ cm Desc Perímetro cefálico: _____ cm Desc Etnia: Caucasiana

Outra _____

Ictericia/colestase neonatal: Não Sim Desc Espleno/hepatomegalia: Não Sim Desc

Antecedentes Familiares:

Irmãos: Não Sim Irmãos afectados: Não Sim Desc

Consanguinidade Não Sim (grau _____) Desc

Algum familiar com Niemann Pick C: Não Sim Desc

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

Manifestações por Aparelhos e Sistemas

Manifestações sistémicas:

Hidropsia fetal: não sim

Atraso de crescimento: não sim

Esplenomegalia: não sim desde ___/___/___

Hepatomegalia: não sim desde ___/___/___

Ecografia abdominal: não sim , descrição

TAC e/ou RMN abdominal: não sim , descrição

Neurólogicas:

Hipotonia não sim

Atraso de desenvolvimento: não sim desde ___/___/___

Teste aplicado: _____ Sem aplicação de teste

Disfunção cognitiva: não sim desde ___/___/___

Teste aplicado: _____ Sem aplicação de teste

Convulsões: não sim desde ___/___/___, tipo e frequência das crises

Cataplexia gelástica: Convulsões: não sim desde ___/___/___

Ataxia: não sim desde ___/___/___

Distonia: não sim desde ___/___/___

Paralisia do olhar vertical: não sim desde ___/___/___

Disfagia: não sim desde ___/___/___

Disartria: não sim desde ___/___/___

Outros: não sim quais?

Avaliação por neurologia? não sim data ___/___/___

EEG: não sim data ___/___/___, alterações não sim

RMN cerebral: não sim data ___/___/___, dados relevantes

Espectroscopia: não sim data ___/___/___,

PET com 18 F-FDG : não sim data ____/____/____, dados relevantes

Eletromiografia: não sim data ____/____/____, dados relevantes

Videofluoroscopia para avaliação de disfagia _____

Psiquiátricas:

Alterações do comportamento/agressividade: não sim desde ____/____/____

Quadros precoces de psicose com má resposta terapêutica: não sim desde ____/____/____

Alucinações visuais: não sim desde ____/____/____

Declínio cognitivo pré-senil/demência: não sim desde ____/____/____

Observação por psiquiatria: não sim

Avaliação das alterações psiquiátricas/comportamento:

Teste aplicado: _____ Sem aplicação de teste dados relevantes

ORL:

Avaliação por ORL: não sim data ____/____/____

Audiograma: não sim data ____/____/____

Timpanograma: não sim data ____/____/____

PEA: não sim data ____/____/____

Alterações de relevo:

Oftalmologica:

Avaliação por oftalmologia: não sim data ____/____/____

Défice visual: não sim desde ____/____/____

Videogravação dos movimentos oculares sacádicos: não sim

Respiratória:

Infecções de repetição: não sim desde ____/____/____

Necessidade de suporte ventilatório: não sim desde ____/____/____

Provas funcionais respiratórias: não sim data ____/____/____, dados relevantes

Exame objectivo: data ____/____/____

Peso: ____ kg (P____) **Altura:** ____ cm (P____) **Perímetro cefálico** ____ cm (P____)

Tensão arterial ____/____ mmHg

Medicação Actual

Parâmetros analíticos adicionais

data __/__/____	
Parâmetros analíticos	Resultado e unidades
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
GGT	_____ UI/L
Colesterol	_____
Colesterol HDL	_____
Colesterol LDL	_____
Triglicerídeos	_____
Fosfatase alcalina	_____
Desidrogenase láctica (DHL)	_____
Bilirrubina total/direta	_____
Albumina	_____
INR	_____
Quitotriosidase	_____
Lyso-SM-509	_____

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

Preencher escala de avaliação de incapacidade funcional de NP-C em anexo (Data: __/__/____):

ANEXO

Escala de avaliação de incapacidade funcional de NP-C

Disability scale

1. Ambulation		Score	4. Language		Score
Clumsiness	1		Delayed acquisitions	1	
Autonomous ataxic gait	2		Mild dysarthria (understandable)	2	
Outdoor assisted ambulation	3		Severe dysarthria (only comprehensible to some members of the family)	3	
Indoor assisted ambulation	4		Non-verbal communication	4	
Wheelchair-bound	5		Absence of communication	5	
2. Manipulation		Score	5. Swallowing		Score
Tremor	1		Abnormal chewing	1	
Slight dysmetria/dystonia (allows autonomous manipulation)	2		Occasional dysphagia	2	
Mild dysmetria/dystonia (requires help for several tasks but is able to feed himself)	3		Daily dysphagia	3	
Severe dysmetria/dystonia (requires assistance in all activities)	4		Nasogastric tube or gastric button feeding	4	
3. Seizures		Score	6. Ocular movements		Score
Occasional seizures	1		Slow ocular pursuit	1	
Seizures with antiepileptic drugs	2		Vertical ophthalmoplegia	2	
Seizures resistant to antiepileptic drugs	3		Complete ophthalmoplegia	3	

Figure 1: Modified disability rating scale (Pineda et al, 2010), extended from original developed by Iturriaga et al in 2006.^{2,3}