

COMISSÃO COORDENADORA DO TRATAMENTO DAS DOENÇAS LISSOSSOMAS DE SOBRECARGA

**REGISTO DE MONITORIZAÇÃO – Défice de Lipase Ácida Lisossomal
(todos os doentes, excepto “doença de Wolman”)
(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: _____ Directo Geral **Fax:** _____ Directo Geral

Dados antropométricos / biomarcadores

Dados antropométricos / biomarcadores:

Peso (Kg):

Altura (m):

Índice de massa corporal (Kg/m²):

Perímetro da cintura (cm):

Perímetro da anca (cm):

Terapêutica com sebelipase alfa

Data de início:

Dose (mg/Kg):

Dose (mg/administração):

Reações adversas: sim não

Se sim, especificar:

Falhas da administração: sim não

Se sim, quantas:

Suspensão da terapêutica: sim não

Se sim, motivo:

Proposta de alteração: sim não

Se sim, qual e motivo:

Avaliação hepática

Avaliação clínica:

Hepatomegalia: sim não

Esplenomegalia: sim não

Sinais de hipertensão portal:

Varizes gastro-esofágicas: sim não desconhecido

Se sim, episódio de hemorragia digestiva alta: sim não

Gastropatia hipertensiva portal: sim não desconhecido

Ascite: sim não

Se sim, episódio de peritonite bacteriana espontânea: sim não

Sinais de insuficiência hepática:

Icterícia: sim não

Discrasia hemorrágica: sim não

Encefalopatia hepática: sim não

Se sim, classificação (critérios de West Haven): grau I / grau II / grau III / grau IV

Outras complicações da cirrose:

Síndrome hepato-renal: sim não

Síndrome hepato-pulmonar: sim não

Avaliação laboratorial:

Parâmetros de lesão hepatocelular e colestase bioquímica:

Alanina aminotransferase (U/L):

Aspartato aminotransferase (U/L):

γ -glutamilttransferase (U/L):

Fosfatase alcalina (U/L):

Parâmetros de função hepática:

Bilirrubina total (mg/dL):

Bilirrubina directa (mg/dL):

Albumina (g/dL):

TP (s):

Fibrinogénio:

Parâmetros de avaliação de hiperesplenismo:

Hemoglobina (g/dL):

Leucócitos ($\times 10^6/L$):

Plaquetas ($\times 10^6/L$):

Avaliação imagiológica:

Ecografia abdominal com Doppler:

Hepatomegalia: sim não

Esteatose hepática: sim não

Esplenomegalia: sim não

Ressonância magnética abdominal:

Volume hepático (mL):

Volume hepático (múltiplos do normal):

Volume esplénico (mL):

Volume esplénico (múltiplos do normal):

Conteúdo lipídico hepático (%):

Outros achados:

Elastografia hepática transitória:

Índice de fibrose (KPa):

Avaliação de esteatose por CAP (dB/m):

Índices de prognóstico:

Child-Pugh: (5 - 15)

MELD (se idade \geq 12 anos):

PELD (se idade $<$ 12 anos):

Avaliação cardiovascular

Avaliação clínica:

Eventos cardiovasculares:

Enfarte agudo do miocárdio: sim não

Angina estável: sim não

Intervenção coronária percutânea: sim não

Cirurgia de revascularização miocárdica: sim não

Acidente vascular cerebral isquêmico: sim não

Acidente vascular cerebral hemorrágico: sim não

Outro evento cardiovascular: sim não

Se sim, especifique qual:

Evidência pré-clínica de doença vascular aterosclerótica:

Placa aterosclerótica em ecografia com Doppler dos vasos cervicais: sim não

Evidência de lesão cerebrovascular em TC ou RM crânio-encefálica: sim não

Placa aterosclerótica coronária documentada por TC ou coronariografia: sim não

Evidência não invasiva de isquemia coronária (por prova de esforço, ecocardiograma de stresse ou cintigrafia de perfusão miocárdica): sim não

Presença de outros factores de risco cardiovascular:

Hipertensão arterial: sim não

Diabetes mellitus: sim não

Tabagismo: sim não

Outros: sim não

Se sim, especifique qual / quais:

Avaliação complementar:

Perfil lipídico:

Colesterol total (mg/dL):

Colesterol LDL (mg/dL):

Colesterol HDL (mg/dL):

Triglicéridos (mg/dL):

Colesterol Não-HDL (mg/dl):

Apo-B (mg/dL)

Lp (a) (nmol/L):

ECG (alterações sugestivas de isquemia): sim não

Avaliação gastrointestinal

Avaliação clínica:

Dor abdominal: sim não

Vômitos: sim não

Diarreia: sim não

Síndrome de malabsorção: sim não

Atraso no crescimento: sim não

Avaliação laboratorial de má absorção:

Ácido fólico (ng/mL):

Vitamina B12 (pg/mL):

Vitamina D (ng/mL):

Electroforese de proteínas séricas: com alterações / sem alterações

Qualidade de vida, outras avaliações laboratoriais

Escala SF-36: sim não

Anexar escala preenchida

Escala PedsQL (se < 18 anos): sim não

Anexar escala preenchida

Creatinina sérica (mg/dL):

Comorbilidades

Outras doenças: sim não

Se sim, quais:

Medicação

Estatinas: sim não

Se sim, qual:

Outra medicação: sim não

Se sim, qual:

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