

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

Manifestações por aparelhos e sistemas

Manifestações sistémicas:

Hidrópsia 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 _____

Neurológicas:

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:

Oftalmológica:

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

Défi ce 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}