

COMISSÃO COORDENADORA DO TRATAMENTO DAS DOENÇAS LISOSSOMAIS DE SOBRECARGA

REGISTO DE MONITORIZAÇÃO – Doença de Pompe (Preencher com letra legível)

Registo pág 1 de 4

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"/>

Exame objectivo data ____/____/____

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

História Clínica e Exame Físico

Desenvolvimento: Teste aplicado: _____ Sem aplicação de teste

Avaliação pré-tratamento: Atraso global não sim / Motor não sim desc

Evolução: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Respiratórios: Macroglossia: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Otitis de repetição: Melhorado Estabilizado Agravado desc

surdez: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Pneumonias ou outras IVR desde início do tratamento: não sim nº no ano corrente ____ desc

Apneia obstrutiva do sono: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Dificuldade respiratória com exercício físico: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Ortopneia: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Insuficiência respiratória: Melhorado Estabilizado Agravado 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: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Esplenomegalia: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Má progressão ponderal: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Dificuldades alimentares: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Refluxo gastro esofágico: Melhorado Estabilizado Agravado 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: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Anomalias de condução: não sim (_____) desc

Miocardiopatia dilatada: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Insuficiência cardíaca: Melhorado Estabilizado Agravado desc

(Classificação NYHA : I II III IV desc)

Incidentes anestésicos: _____, ____/____/____

Musculo-esqueléticos: Face miopática Melhorado Estabilizado Agravado desc

Hipotonia: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Regressão motora: não sim desc Escoliose: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Fraqueza muscular: Melhorado Estabilizado Agravado desc (Extremidade: superior
 Inferior Tronco)

Atrofia muscular: Melhorado Estabilizado Agravado (Ligeira Moderada Grave) desc

Marcha autónoma: não sim (c/ dificuldade s/ dificuldade) Melhorado Estabilizado
 Agravado desc

Sentar-se sem ajuda: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Correr: Melhorado Estabilizado Agravado desc

Rigidez/contractura articular: Melhorado Estabilizado Agravado (correção cirúrgica: não
 sim) desc

 Uso de ortóteses: não sim (_____)

 Auxiliares locomoção: não sim (canadianas cadeira de rodas outro _____) desc

Exames Auxiliares de Diagnóstico (1 vez por ano)

ECG ___/___/___ 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 , Fração de ejeção do VE _____%, fração de encurtamento do VE _____%

Obstrução de saída ao VE

Cardiomiopatia: hipertrofica , dilatada , restritiva

Anomalia valvular: estenose _____ regurgitação _____

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

Parâmetros analíticos

	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
Desidrogenase láctica (DHL)	_____ UI/L
CK	_____ UI/L
CK-MB	_____ UI/L
Oligossacaridos 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 tibiotalar*					
Extensão do joelho						Flexão plantar*					
Dorsiflexão da tibiotalar						Extensão do pescoço*					
Eversão da tibiotalar						Flexão do pescoço					
Inversão da tibiotalar											
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 mínima
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