

COMISSÃO COORDENADORA DO TRATAMENTO DAS DOENÇAS LISSOSSOMAS DE SOBRECARGA

REGISTO DE MONITORIZAÇÃO – 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: _____ Directo Geral

Fax: _____ Directo 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)

REGISTO DE DADOS – MPS I – II – IVA – VI

MONITORIZAÇÃO

Peso: _____ kg	Percentil _____	Altura: _____ cm	Percentil _____
Perímetro cefálico: _____ cm	Percentil _____	Massa corporal: _____	

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

REGISTO DE DADOS – MPS I – II – IVA – VI

MONITORIZAÇÃO

HISTÓRIA CLÍNICA /EXAME OBJECTIVO

Valorizar de 0 a 3. (0- negativo/normal; 1- ligeiro; 2- moderado; 3- grave)

Preencher apenas os campos relativos aos sinais/sintomas que tinha ou que apareceram depois da última avaliação

Sinais/sintomas	Valorização	Data início	Observações
Atraso de crescimento			
Atraso desenvolvimento			
Quociente de inteligência			
Opacidade da córnea			
Alterações da retina			
Hipoacusia			
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			

REGISTO DE DADOS – MPS I – II – IVA – VI

MONITORIZAÇÃO

PARÂMETROS LABORATORIAIS E IMAGIOLÓGICOS

Exames a efectuar se tiver havido alterações nos anteriores ou se aparecerem novos sinais/ sintomas

HEMATOLOGIA	Resultado	N, ou ↓
Hemoglobina	g/dL	
Eritrócitos	x 10 ¹² /L	
Hematócrito	%	
Volume globular médio (VGM)	fL	
Hb Globular Média (HGM)	pg	
Conc. Hb Globular Média (CHGM)	g/L	
RDW	%	
Reticulócitos	x 10 ⁹ /L	
Leucócitos	x 10 ⁹ /L	
Neutrófilos	x 10 ⁹ /L	
Eosinófilos	x 10 ⁹ /L	
Basófilos	x 10 ⁹ /L	
Monócitos	x 10 ⁹ /L	
Linfócitos	x 10 ⁹ /L	
Plaquetas	x 10 ⁹ /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)	U/L	
TGP (ALT)	U/L	
Fosfatase alcalina (ALP)	U/L	
γ GT	U/L	
Desidrogenase láctica (DHL)	U/L	
Proteínas totais	g/L	
Albumina	g/L	

Sinais/sintomas	Valorização	Data início	Observações
Volume hepático (Tac ou Eco)			
Volume esplénico (Tac ou Eco)			
Qualidade de vida (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 os respectivos exames de avaliação.
 Enviar cópia dos relatórios dos exames imagiológicos

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