



## FORMULÁRIO ESPECÍFICO – DOENÇA DE POMPE SOLICITAÇÃO INICIAL

1	<b>NOME CIVIL DO(A) PACIENTE:</b> _____ <b>NOME SOCIAL DO(A) PACIENTE:</b> _____												
2	<b>HISTÓRIA CLÍNICA</b> <b>2.1 Características clínicas e evolução da doença:</b>  _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____  <b>2.2 Informar a classificação da doença:</b> <table border="1"><tr><td><input type="checkbox"/></td><td><b>Grupo A (DP precoce)</b></td><td>Início dos sintomas antes dos 12 meses de idade. Possui cardiomiopatia hipertrófica, afetando principalmente a parede ventricular esquerda posterior e o septo interventricular, e inclui pacientes tipicamente classificados como tendo a DP infantil clássica. Caracteriza-se por fraqueza muscular generalizada e cardiomegalia (anexar exame comprobatório conforme checklist).</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/></td><td><b>Grupo B (DP precoce)</b></td><td>Início dos sintomas antes dos 12 meses de idade; no entanto, não têm cardiomiopatia hipertrófica, sendo os pacientes frequentemente classificados de DP infantil "atípico".</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/></td><td><b>Grupo C (DP tardia)</b></td><td>Início dos sintomas após 12 meses de idade, mas ainda na infância, e mescla-se com os fenótipos que surgem até a adolescência (juvenil). Evolução mais lenta e tem como características clínicas principais a miopatia, a insuficiência respiratória crônica, ausência de cardiomiopatia hipertrófica. A apresentação mais comum dessa forma é a fraqueza muscular proximal do tipo de cinturas, de membros inferiores e de tronco; apresentações mais raras incluem síndrome da espinha rígida, fraqueza da musculatura respiratória ou facial, ptose palpebral (uni ou bilateral) e oftalmoplegia. Anormalidades eletrocardiográficas são comuns, incluindo bloqueio completo cardíaco, taquiarritmias supraventriculares e ventriculares.</td></tr><tr><td><input type="checkbox"/></td><td><b>Grupo D (DP tardia)</b></td><td>Formas mais tardias de manifestação no adulto e evolução mais lenta, com os mesmos sinais e sintomas descritos para o grupo C.</td></tr></table> <div style="border: 1px solid black; padding: 10px; margin-top: 10px;"><b>Atenção:</b> Conforme o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) de Doença de Pompe, o tratamento com alfa-alglicosidase está preconizado apenas para pacientes classificados nos Grupos A e B (Doença de Pompe de início precoce). Pacientes dos Grupos C e D (formas tardias) estão excluídos deste PCDT.</div>	<input type="checkbox"/>	<b>Grupo A (DP precoce)</b>	Início dos sintomas antes dos 12 meses de idade. Possui cardiomiopatia hipertrófica, afetando principalmente a parede ventricular esquerda posterior e o septo interventricular, e inclui pacientes tipicamente classificados como tendo a DP infantil clássica. Caracteriza-se por fraqueza muscular generalizada e cardiomegalia (anexar exame comprobatório conforme checklist).	<input type="checkbox"/>	<b>Grupo B (DP precoce)</b>	Início dos sintomas antes dos 12 meses de idade; no entanto, não têm cardiomiopatia hipertrófica, sendo os pacientes frequentemente classificados de DP infantil "atípico".	<input type="checkbox"/>	<b>Grupo C (DP tardia)</b>	Início dos sintomas após 12 meses de idade, mas ainda na infância, e mescla-se com os fenótipos que surgem até a adolescência (juvenil). Evolução mais lenta e tem como características clínicas principais a miopatia, a insuficiência respiratória crônica, ausência de cardiomiopatia hipertrófica. A apresentação mais comum dessa forma é a fraqueza muscular proximal do tipo de cinturas, de membros inferiores e de tronco; apresentações mais raras incluem síndrome da espinha rígida, fraqueza da musculatura respiratória ou facial, ptose palpebral (uni ou bilateral) e oftalmoplegia. Anormalidades eletrocardiográficas são comuns, incluindo bloqueio completo cardíaco, taquiarritmias supraventriculares e ventriculares.	<input type="checkbox"/>	<b>Grupo D (DP tardia)</b>	Formas mais tardias de manifestação no adulto e evolução mais lenta, com os mesmos sinais e sintomas descritos para o grupo C.
<input type="checkbox"/>	<b>Grupo A (DP precoce)</b>	Início dos sintomas antes dos 12 meses de idade. Possui cardiomiopatia hipertrófica, afetando principalmente a parede ventricular esquerda posterior e o septo interventricular, e inclui pacientes tipicamente classificados como tendo a DP infantil clássica. Caracteriza-se por fraqueza muscular generalizada e cardiomegalia (anexar exame comprobatório conforme checklist).											
<input type="checkbox"/>	<b>Grupo B (DP precoce)</b>	Início dos sintomas antes dos 12 meses de idade; no entanto, não têm cardiomiopatia hipertrófica, sendo os pacientes frequentemente classificados de DP infantil "atípico".											
<input type="checkbox"/>	<b>Grupo C (DP tardia)</b>	Início dos sintomas após 12 meses de idade, mas ainda na infância, e mescla-se com os fenótipos que surgem até a adolescência (juvenil). Evolução mais lenta e tem como características clínicas principais a miopatia, a insuficiência respiratória crônica, ausência de cardiomiopatia hipertrófica. A apresentação mais comum dessa forma é a fraqueza muscular proximal do tipo de cinturas, de membros inferiores e de tronco; apresentações mais raras incluem síndrome da espinha rígida, fraqueza da musculatura respiratória ou facial, ptose palpebral (uni ou bilateral) e oftalmoplegia. Anormalidades eletrocardiográficas são comuns, incluindo bloqueio completo cardíaco, taquiarritmias supraventriculares e ventriculares.											
<input type="checkbox"/>	<b>Grupo D (DP tardia)</b>	Formas mais tardias de manifestação no adulto e evolução mais lenta, com os mesmos sinais e sintomas descritos para o grupo C.											



<b>3</b>	<b>INFORMAR CASO O PACIENTE APRESENTE:</b> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Condição médica irreversível e que implique em sobrevida provavelmente inferior a 6 meses, como resultado da DP ou de outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista e atestada por laudo médico (anexar);</li><li><input type="checkbox"/> Idade acima de 18 anos e que, após ser informado sobre os potenciais riscos e benefícios associados ao tratamento com alfa-<math>\alpha</math>-glucosidase, recusa-se a ser tratado;</li><li><input type="checkbox"/> Histórico de falha de adesão, desde que previamente inseridos, sem sucesso, em ação educativa específica para melhora de adesão, ou seja, paciente que, mesmo após essa intervenção, não comparece a pelo menos 50% do número de consultas ou de avaliações previstas em um ano.</li><li><input type="checkbox"/> O paciente apresenta Doença de Pompe do tipo tardio (Grupo C ou D), o que configura critério de exclusão, conforme PCDT vigente.</li></ul>
<b>4</b>	<b>INFORMAR OS SINAIS E SINTOMAS APRESENTADOS PELO PACIENTE, DE ACORDO COM A CLASSIFICAÇÃO DA DOENÇA:</b>  <b>Suspeita de DP Precoce (Grupos A e B):</b> <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Hipotonia muscular importante, especialmente fraqueza muscular proximal em membros superiores e inferiores e em tronco;</li><li><input type="checkbox"/> Atraso do desenvolvimento motor;</li><li><input type="checkbox"/> Insuficiência respiratória grave, avaliada clinicamente;</li><li><input type="checkbox"/> Cardiomiopatia hipertrófica (anexar exame comprobatório);</li><li><input type="checkbox"/> Cardiomegalia (anexar exame comprobatório);</li><li><input type="checkbox"/> Disfagia e distúrbios de deglutição;</li><li><input type="checkbox"/> Macroglossia;</li><li><input type="checkbox"/> Hepatomegalia (anexar exame comprobatório);</li><li><input type="checkbox"/> Irmão de qualquer sexo com DP;</li><li><input type="checkbox"/> Níveis elevados de creatinoquinase (anexar exame comprobatório);</li><li><input type="checkbox"/> Biópsia muscular com presença de vacúolos citoplasmáticos mostrando aumento da atividade lisossomal à reação pela fosfatase ácida e aumento do conteúdo de glicogênio pela coloração de ácido periódico de Schiff (PAS-positivo) (anexar exame comprobatório).</li></ul>
<b>5</b>	<b>Assumo integral responsabilidade pela veracidade das informações prestadas.</b>  Data de preenchimento: ____ / ____ / ____  Assinatura e carimbo: _____ <div style="text-align: right;">Médico</div>



## FORMULÁRIO ESPECÍFICO – DOENÇA DE POMPE MONITORAMENTO DO TRATAMENTO

1	<b>NOME CIVIL DO(A) PACIENTE:</b> _____ <b>NOME SOCIAL DO(A) PACIENTE:</b> _____																																	
2	<b>CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E EVOLUÇÃO DA DOENÇA:</b> _____ _____ _____ _____																																	
3	<b>INFORMAR SE O PACIENTE APRESENTA OU NÃO AS CONDIÇÕES ABAIXO:</b> <table border="1"><tr><td>Redução da massa do VE após um ano de tratamento em pelo menos 62 g/m<sup>2</sup> ou de 4 pontos (escore Z)</td><td>SIM <input type="checkbox"/></td><td>NÃO <input type="checkbox"/></td></tr><tr><td>Aumento de massa do VE em relação ao exame realizado anteriormente</td><td>SIM <input type="checkbox"/></td><td>NÃO <input type="checkbox"/></td></tr><tr><td>Condição irreversível que implique em morte iminente, cujo prognóstico não se alterará devido ao uso da TRE, como resultado da DP ou outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista e atestada por laudo médico (anexar)</td><td>SIM <input type="checkbox"/></td><td>NÃO <input type="checkbox"/></td></tr><tr><td>Pelo menos 50% de adesão ao número de infusões previstas em um ano</td><td>SIM <input type="checkbox"/></td><td>NÃO <input type="checkbox"/></td></tr><tr><td>Pelo menos 50% de adesão ao número de consultas previstas em um ano</td><td>SIM <input type="checkbox"/></td><td>NÃO <input type="checkbox"/></td></tr><tr><td>Pelo menos 50% de adesão ao número de avaliações previstas em um ano com o médico responsável pelo seguimento do paciente</td><td>SIM <input type="checkbox"/></td><td>NÃO <input type="checkbox"/></td></tr><tr><td>Hipersensibilidade ou reação adversa grave (choque anafilático, risco de óbito) ao uso da alfa-<math>\alpha</math>-glucosidase, que não podem ser controlados com segurança utilizando medidas terapêuticas e preventivas apropriadas</td><td>SIM <input type="checkbox"/></td><td>NÃO <input type="checkbox"/></td></tr><tr><td>Condições neurológicas avaliadas e monitoradas conforme PCDT</td><td>SIM <input type="checkbox"/></td><td>NÃO <input type="checkbox"/></td></tr><tr><td>Avaliação com Pneumologista realizada e monitorada conforme PCDT</td><td>SIM <input type="checkbox"/></td><td>NÃO <input type="checkbox"/></td></tr><tr><td>Ecocardiograma realizado e monitorado conforme PCDT</td><td>SIM <input type="checkbox"/></td><td>NÃO <input type="checkbox"/></td></tr><tr><td>Avaliação de disfagia realizada e monitorada conforme PCDT</td><td>SIM <input type="checkbox"/></td><td>NÃO <input type="checkbox"/></td></tr></table>	Redução da massa do VE após um ano de tratamento em pelo menos 62 g/m <sup>2</sup> ou de 4 pontos (escore Z)	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>	Aumento de massa do VE em relação ao exame realizado anteriormente	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>	Condição irreversível que implique em morte iminente, cujo prognóstico não se alterará devido ao uso da TRE, como resultado da DP ou outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista e atestada por laudo médico (anexar)	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>	Pelo menos 50% de adesão ao número de infusões previstas em um ano	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>	Pelo menos 50% de adesão ao número de consultas previstas em um ano	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>	Pelo menos 50% de adesão ao número de avaliações previstas em um ano com o médico responsável pelo seguimento do paciente	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>	Hipersensibilidade ou reação adversa grave (choque anafilático, risco de óbito) ao uso da alfa- $\alpha$ -glucosidase, que não podem ser controlados com segurança utilizando medidas terapêuticas e preventivas apropriadas	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>	Condições neurológicas avaliadas e monitoradas conforme PCDT	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>	Avaliação com Pneumologista realizada e monitorada conforme PCDT	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>	Ecocardiograma realizado e monitorado conforme PCDT	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>	Avaliação de disfagia realizada e monitorada conforme PCDT	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>
Redução da massa do VE após um ano de tratamento em pelo menos 62 g/m <sup>2</sup> ou de 4 pontos (escore Z)	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>																																
Aumento de massa do VE em relação ao exame realizado anteriormente	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>																																
Condição irreversível que implique em morte iminente, cujo prognóstico não se alterará devido ao uso da TRE, como resultado da DP ou outra doença associada, em acordo entre mais de um especialista e atestada por laudo médico (anexar)	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>																																
Pelo menos 50% de adesão ao número de infusões previstas em um ano	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>																																
Pelo menos 50% de adesão ao número de consultas previstas em um ano	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>																																
Pelo menos 50% de adesão ao número de avaliações previstas em um ano com o médico responsável pelo seguimento do paciente	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>																																
Hipersensibilidade ou reação adversa grave (choque anafilático, risco de óbito) ao uso da alfa- $\alpha$ -glucosidase, que não podem ser controlados com segurança utilizando medidas terapêuticas e preventivas apropriadas	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>																																
Condições neurológicas avaliadas e monitoradas conforme PCDT	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>																																
Avaliação com Pneumologista realizada e monitorada conforme PCDT	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>																																
Ecocardiograma realizado e monitorado conforme PCDT	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>																																
Avaliação de disfagia realizada e monitorada conforme PCDT	SIM <input type="checkbox"/>	NÃO <input type="checkbox"/>																																
4	<b>PARA PACIENTES QUE NÃO COMPARECERAM A PELO MENOS 50% DO NÚMERO DE INFUSÕES, CONSULTAS OU DE AVALIAÇÕES PREVISTAS EM UM ANO:</b> Informar se o paciente foi inserido em programa específico para melhora de adesão e relatar. _____ _____																																	
5	<b>PARA PACIENTES MAIORES DE 18 ANOS, INFORMAR:</b> Após devidamente informados sobre os riscos e benefícios de sua decisão, o paciente optou por continuar o tratamento com TRE com alfa- $\alpha$ -glucosidase? SIM <input type="checkbox"/> NÃO <input type="checkbox"/>																																	
6	<b>Assumo integral responsabilidade pela veracidade das informações prestadas.</b>  Data de preenchimento: ____ / ____ / ____  Assinatura e carimbo: _____ Médico																																	