



FORMULÁRIO ESPECÍFICO – DOENÇA DE WILSON

1	NOME CIVIL DO(A) PACIENTE: _____ NOME SOCIAL DO(A) PACIENTE: _____																																										
2	CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E EVOLUÇÃO DA DOENÇA: _____ _____ _____ _____ _____																																										
3	ESCORE DE LEIPZIG PARA DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DE WILSON: ASSINALAR ABAIXO AS MANIFESTAÇÕES APRESENTADAS DENTRE AS ALTERNATIVAS EM CADA TÓPICO. <table border="1"><thead><tr><th>SINAIS E SINTOMAS</th><th>PONTOS</th></tr></thead><tbody><tr><td colspan="2">3.1 Anel de Kayser-Fleisher (biomicroscopia por lâmpada de fenda):</td></tr><tr><td>☐ A) Presente</td><td>2 PONTOS</td></tr><tr><td>☐ B) Ausente</td><td>0 PONTO</td></tr><tr><td colspan="2">3.2 Sintomas neuropsiquiátricos sugestivos (ou ressonância magnética cerebral típica)</td></tr><tr><td>☐ C) Presente</td><td>2 PONTOS</td></tr><tr><td>☐ D) Ausente</td><td>0 PONTO</td></tr><tr><td colspan="2">3.3 Anemia hemolítica - teste de Coombs negativo</td></tr><tr><td>☐ E) Presente</td><td>1 PONTO</td></tr><tr><td>☐ F) Ausente</td><td>0 PONTO</td></tr><tr><td colspan="2">EXAMES LABORATORIAIS</td></tr><tr><td colspan="2">PONTOS</td></tr><tr><td colspan="2">3.4 Cobre urinário (na ausência de hepatite aguda)</td></tr><tr><td>☐ G) Normal (3-40 mcg/24h)</td><td>0 PONTO</td></tr><tr><td>☐ H) 1-2 vezes o limite superior da normalidade (LSN)</td><td>1 PONTO</td></tr><tr><td>☐ I) Mais de 2 vezes o limite superior da normalidade (LSN)</td><td>2 PONTOS</td></tr><tr><td>☐ J) Normal, mas mais de 5 vezes LSN após estímulo com 2 x 0,5g de D-penicilamina</td><td>2 PONTOS</td></tr><tr><td colspan="2">3.5 Cobre hepático quantitativo</td></tr><tr><td>☐ K) Normal (20-50 mcg/g)</td><td>-1 PONTO</td></tr><tr><td>☐ L) Até 5 vezes o limite superior da normalidade (LSN)</td><td>1 PONTO</td></tr><tr><td>☐ M) Mais de 5 vezes o limite superior da normalidade (LSN)</td><td>2 PONTOS</td></tr></tbody></table>	SINAIS E SINTOMAS	PONTOS	3.1 Anel de Kayser-Fleisher (biomicroscopia por lâmpada de fenda):		☐ A) Presente	2 PONTOS	☐ B) Ausente	0 PONTO	3.2 Sintomas neuropsiquiátricos sugestivos (ou ressonância magnética cerebral típica)		☐ C) Presente	2 PONTOS	☐ D) Ausente	0 PONTO	3.3 Anemia hemolítica - teste de Coombs negativo		☐ E) Presente	1 PONTO	☐ F) Ausente	0 PONTO	EXAMES LABORATORIAIS		PONTOS		3.4 Cobre urinário (na ausência de hepatite aguda)		☐ G) Normal (3-40 mcg/24h)	0 PONTO	☐ H) 1-2 vezes o limite superior da normalidade (LSN)	1 PONTO	☐ I) Mais de 2 vezes o limite superior da normalidade (LSN)	2 PONTOS	☐ J) Normal, mas mais de 5 vezes LSN após estímulo com 2 x 0,5g de D-penicilamina	2 PONTOS	3.5 Cobre hepático quantitativo		☐ K) Normal (20-50 mcg/g)	-1 PONTO	☐ L) Até 5 vezes o limite superior da normalidade (LSN)	1 PONTO	☐ M) Mais de 5 vezes o limite superior da normalidade (LSN)	2 PONTOS
SINAIS E SINTOMAS	PONTOS																																										
3.1 Anel de Kayser-Fleisher (biomicroscopia por lâmpada de fenda):																																											
☐ A) Presente	2 PONTOS																																										
☐ B) Ausente	0 PONTO																																										
3.2 Sintomas neuropsiquiátricos sugestivos (ou ressonância magnética cerebral típica)																																											
☐ C) Presente	2 PONTOS																																										
☐ D) Ausente	0 PONTO																																										
3.3 Anemia hemolítica - teste de Coombs negativo																																											
☐ E) Presente	1 PONTO																																										
☐ F) Ausente	0 PONTO																																										
EXAMES LABORATORIAIS																																											
PONTOS																																											
3.4 Cobre urinário (na ausência de hepatite aguda)																																											
☐ G) Normal (3-40 mcg/24h)	0 PONTO																																										
☐ H) 1-2 vezes o limite superior da normalidade (LSN)	1 PONTO																																										
☐ I) Mais de 2 vezes o limite superior da normalidade (LSN)	2 PONTOS																																										
☐ J) Normal, mas mais de 5 vezes LSN após estímulo com 2 x 0,5g de D-penicilamina	2 PONTOS																																										
3.5 Cobre hepático quantitativo																																											
☐ K) Normal (20-50 mcg/g)	-1 PONTO																																										
☐ L) Até 5 vezes o limite superior da normalidade (LSN)	1 PONTO																																										
☐ M) Mais de 5 vezes o limite superior da normalidade (LSN)	2 PONTOS																																										



	3.6 Rodanina positiva nos hepatócitos (quando o cobre quantitativo não estiver disponível) <table border="1"><tr><td>☐ N) Ausente</td><td>0 PONTO</td></tr><tr><td>☐ O) Presente</td><td>1 PONTO</td></tr></table> 3.7 Ceruloplasmina sérica (por nefelometria) <table border="1"><tr><td>☐ P) Normal (acima de 20 mg/dL)</td><td>0 PONTO</td></tr><tr><td>☐ Q) 10-20 mg/dL</td><td>1 PONTO</td></tr><tr><td>☐ R) Abaixo de 10 mg/dL</td><td>2 PONTOS</td></tr></table> <table border="1"><thead><tr><th>ANÁLISE DE VARIANTES PATOGÊNICAS</th><th>PONTOS</th></tr></thead><tbody><tr><td colspan="2">3.8 Análise molecular do gene ATP7B (cromossomo 13q14.3) para identificar variante patogênica</td></tr><tr><td>☐ S) Detectada em ambos cromossomos</td><td>4 PONTOS</td></tr><tr><td>☐ T) Detectada em um cromossomo</td><td>1 PONTO</td></tr><tr><td>☐ U) Não detectada</td><td>0 PONTO</td></tr></tbody></table>	☐ N) Ausente	0 PONTO	☐ O) Presente	1 PONTO	☐ P) Normal (acima de 20 mg/dL)	0 PONTO	☐ Q) 10-20 mg/dL	1 PONTO	☐ R) Abaixo de 10 mg/dL	2 PONTOS	ANÁLISE DE VARIANTES PATOGÊNICAS	PONTOS	3.8 Análise molecular do gene ATP7B (cromossomo 13q14.3) para identificar variante patogênica		☐ S) Detectada em ambos cromossomos	4 PONTOS	☐ T) Detectada em um cromossomo	1 PONTO	☐ U) Não detectada	0 PONTO
☐ N) Ausente	0 PONTO																				
☐ O) Presente	1 PONTO																				
☐ P) Normal (acima de 20 mg/dL)	0 PONTO																				
☐ Q) 10-20 mg/dL	1 PONTO																				
☐ R) Abaixo de 10 mg/dL	2 PONTOS																				
ANÁLISE DE VARIANTES PATOGÊNICAS	PONTOS																				
3.8 Análise molecular do gene ATP7B (cromossomo 13q14.3) para identificar variante patogênica																					
☐ S) Detectada em ambos cromossomos	4 PONTOS																				
☐ T) Detectada em um cromossomo	1 PONTO																				
☐ U) Não detectada	0 PONTO																				
4	DETALHAR SINTOMAS NEUROPSIQUIÁTRICOS SUGESTIVOS, CASO PRESENTES, E A RELAÇÃO COM O QUADRO CLÍNICO DA DOENÇA DE WILSON:																				
5	INFORMAR OS TRATAMENTOS PRÉVIOS REALIZADOS:																				
6	OUTRAS OBSERVAÇÕES PERTINENTES:																				
7	Assumo integral responsabilidade pela veracidade das informações prestadas. Data de preenchimento: ____ / ____ / ____ Assinatura e carimbo: _____ Médico																				