



## FORMULÁRIO ESPECÍFICO – DOENÇA DE FABRY

1	<b>NOME CIVIL DO(A) PACIENTE:</b> _____ <b>NOME SOCIAL DO(A) PACIENTE:</b> _____
2	<b>2.1 ASSINALAR FORMA DA DOENÇA DE FABRY:</b> <input type="checkbox"/> CLÁSSICA <input type="checkbox"/> TARDIA  <b>2.2 HISTÓRIA CLÍNICA E EVOLUÇÃO DA DOENÇA</b> (Detalhar história clínica, descrevendo sintomas e a idade que eles foram identificados, assim como informar se paciente possui histórico de familiares diagnosticados com a Doença de Fabry): _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____ _____
3	<b>CRITÉRIOS DE INCLUSÃO</b> (Assinalar caso paciente apresente alguma das situações abaixo):  <b>3.1 PACIENTES ADULTOS DO SEXO BIOLÓGICO MASCULINO (18 ANOS OU MAIS)</b> <input type="checkbox"/> Atividade da enzima $\alpha$ GAL-A inferior a 5% dos valores normais. <input type="checkbox"/> Análise do DNA que demonstre mutação patogênica do gene que codifica a enzima $\alpha$ GAL-A. <input type="checkbox"/> Fenótipo clássico, com sintomas ou sinais precoces de envolvimento de órgãos-alvo. <input type="checkbox"/> Albuminúria ou proteinúria. <input type="checkbox"/> Alteração histológica renal. <input type="checkbox"/> TFG entre 60 a 90 mL/min/1,73 m <sup>2</sup> ou TFG < 60 mL/min/1,73 m <sup>2</sup> .  <b>3.2 PACIENTES ADULTOS DO SEXO BIOLÓGICO FEMININO (18 ANOS OU MAIS)</b> <input type="checkbox"/> Análise do DNA que demonstre mutação patogênica do gene que codifica a enzima $\alpha$ GAL-A. <input type="checkbox"/> Situação de heterozigota portadora de mutação patogênica no gene da $\alpha$ GAL-A, confirmada por história familiar. <input type="checkbox"/> Ao menos uma destas alterações bioquímicas extremamente sugestivas do diagnóstico de DF (aumento na excreção urinária de GL-3 ou evidência histológica de acúmulo de GL-3), associada a, ao menos, uma das manifestações clínicas altamente sugestivas de DF (angioqueratoma confirmado por biópsia ou córnea verticilata). <input type="checkbox"/> Fenótipo clássico, com sintomas ou sinais precoces de envolvimento de órgãos-alvo. <input type="checkbox"/> Albuminúria ou proteinúria. <input type="checkbox"/> Alteração histológica renal. <input type="checkbox"/> TFG entre 60 a 90 mL/min/1,73 m <sup>2</sup> ou TFG < 60 mL/min/1,73 m <sup>2</sup> .



	<p><b>3.3 PACIENTES PEDIÁTRICOS DO SEXO BIOLÓGICO MASCULINO (7 A 17 ANOS)</b></p> <p><input type="checkbox"/> Atividade da enzima <math>\alpha</math>GAL-A inferior a 5% dos valores normais.</p> <p><input type="checkbox"/> Análise do DNA que demonstre mutação patogênica do gene que codifica a enzima <math>\alpha</math>GAL-A.</p> <p><input type="checkbox"/> Paciente sintomático, mesmo na presença de sintomas leves.</p> <p><input type="checkbox"/> Lesão podocitária em biópsia renal.</p> <p><b>3.4 PACIENTES PEDIÁTRICOS DO SEXO BIOLÓGICO FEMININO (7 A 17 ANOS)</b></p> <p><input type="checkbox"/> Análise do DNA que demonstre mutação patogênica do gene que codifica a enzima <math>\alpha</math>GAL-A.</p> <p><input type="checkbox"/> Situação de heterozigota portadora de mutação patogênica no gene da <math>\alpha</math>GAL-A, confirmada por história familiar.</p> <p><input type="checkbox"/> Ao menos uma destas alterações bioquímicas extremamente sugestivas do diagnóstico de DF (aumento na excreção urinária de GL-3 ou evidência histológica de acúmulo de GL-3), associada a, ao menos, uma das manifestações clínicas altamente sugestivas de DF (angioqueratoma confirmado por biópsia ou córnea verticilata).</p> <p><input type="checkbox"/> Paciente sintomático, mesmo na presença de sintomas leves.</p> <p><input type="checkbox"/> Lesão podocitária em biópsia renal.</p>
<p><b>4</b></p>	<p><b>ASSINALAR CASO O PACIENTE APRESENTE ALGUMA DAS CONDIÇÕES ABAIXO:</b></p> <p><input type="checkbox"/> Pacientes com DRC avançada (estágios 4 e 5), com contraindicação ao transplante renal.</p> <p><input type="checkbox"/> Pacientes com insuficiência cardíaca avançada (classe IV da NYHA).</p> <p><input type="checkbox"/> Declínio cognitivo grave por qualquer causa.</p> <p><input type="checkbox"/> DF avançada ou outras comorbidades com uma expectativa de vida inferior a um ano.</p> <p><input type="checkbox"/> Reações infusionais graves ou reação anafilática prévia à TRE com presença de IgE.</p> <p><input type="checkbox"/> Gestante.</p> <p><input type="checkbox"/> Lactante.</p>
<p><b>5</b></p>	<p><b>OUTRAS OBSERVAÇÕES PERTINENTES:</b></p> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>
<p><b>6</b></p>	<p><b>Assumo integral responsabilidade pela veracidade das informações prestadas.</b></p> <p>Data de preenchimento: ____ / ____ / ____</p> <p>Assinatura e carimbo: _____</p> <p style="text-align: right;">Médico</p>