



FORMULÁRIO ESPECÍFICO – DOENÇA DE FABRY



	<p>3.3 PACIENTES PEDIÁTRICOS DO SEXO BIOLÓGICO MASCULINO (7 A 17 ANOS)</p> <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Atividade da enzima αGAL-A inferior a 5% dos valores normais.<input type="checkbox"/> Análise do DNA que demonstre mutação patogênica do gene que codifica a enzima αGAL-A.<input type="checkbox"/> Paciente sintomático, mesmo na presença de sintomas leves.<input type="checkbox"/> Lesão podocitária em biópsia renal. <p>3.4 PACIENTES PEDIÁTRICOS DO SEXO BIOLÓGICO FEMININO (7 A 17 ANOS)</p> <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Análise do DNA que demonstre mutação patogênica do gene que codifica a enzima αGAL-A.<input type="checkbox"/> Situação de heterozigota portadora de mutação patogênica no gene da αGAL-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"/> Paciente sintomático, mesmo na presença de sintomas leves.<input type="checkbox"/> Lesão podocitária em biópsia renal.
4	<p>ASSINALAR CASO O PACIENTE APRESENTE ALGUMA DAS CONDIÇÕES ABAIXO:</p> <ul style="list-style-type: none"><input type="checkbox"/> Pacientes com DRC avançada (estágios 4 e 5), com contra-indicação ao transplante renal.<input type="checkbox"/> Pacientes com insuficiência cardíaca avançada (classe IV da NYHA).<input type="checkbox"/> Declínio cognitivo grave por qualquer causa.<input type="checkbox"/> DF avançada ou outras comorbidades com uma expectativa de vida inferior a um ano.<input type="checkbox"/> Reações infusionais graves ou reação anafilática prévia à TRE com presença de IgE.<input type="checkbox"/> Gestante.<input type="checkbox"/> Lactante.
5	<p>OUTRAS OBSERVAÇÕES PERTINENTES:</p> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/> <hr/>
6	<p>Assumo integral responsabilidade pela veracidade das informações prestadas.</p> <p>Data de preenchimento: _____ / _____ / _____</p> <p>Assinatura e carimbo: _____</p> <p style="text-align: right;">Médico</p>