



## FORMULÁRIO DE ACESSO - DOENÇA DE FABRY (DF)

Nome do Paciente: _____	Data: ___/___/___
Médico Responsável: _____	CRM: _____ UF: _____

**Qual dos critérios de inclusão do protocolo o(a) paciente apresenta?**

**1. Se o paciente for do sexo masculino, qual atividade enzimática ele apresenta?**

- Atividade da enzima  $\alpha$ GAL-A inferior a 5% dos valores normais ou;  
 Análise do DNA que demonstre mutação patogênica do gene que codifica a enzima  $\alpha$ GAL-A.

**2. Se a paciente for do sexo feminino, qual atividade enzimática ela apresenta?**

- Análise do DNA que demonstre mutação patogênica do gene que codifica a enzima  $\alpha$ GAL-A ou;  
 Situação de heterozigota portadora de mutação patogênica no gene da  $\alpha$ GAL-A, confirmada por história familiar (por exemplo: paciente que apresente filho e irmão, ambos do sexo masculino, com diagnóstico confirmado de DF) ou;  
 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).

**O/A paciente com diagnóstico de DF clássica, idade igual ou superior a sete anos deve apresentar ao menos um dos seguintes critérios para seu grupo populacional para uso de alfacalsidase.**

**3. Assinalar com "X" a condição do paciente, conforme o respectivo grupo populacional.**

**3.1. Para homens com 18 anos ou mais de idade:**

- Fenótipo clássico, com sintomas ou sinais precoces de envolvimento de órgãos-alvo **ou**;  
 Albuminúria ou proteinúria, alteração histológica renal (apagamento dos pedicelos ou sinais moderados ou graves de inclusões de GL-3 e sinais de glomeruloesclerose no tecido renal), TFG entre 60 a 90 mL/min/1,73 m<sup>2</sup> ou TFG < 60ml/min/ 1,73m<sup>2</sup> , mesmo que outros sintomas estejam ausentes.**(anexar os exames comprobatórios).**

**3.2. Para mulheres com 18 anos ou mais de idade:**

- Fenótipo clássico, com sintomas ou sinais precoces de envolvimento de órgãos-alvo **ou**;  
 Albuminúria ou proteinúria, alteração histológica renal (apagamento dos pedicelos ou sinais moderados ou graves de inclusões de GL-3 e sinais de glomeruloesclerose no tecido renal), TFG entre 60 a 90 mL/min/1,73 m<sup>2</sup> ou TFG < 60ml/min/ 1,73m<sup>2</sup>.**(anexar os exames comprobatórios).**

**3.3. Para crianças (7 a 17 anos):**

- Sintomáticos (independentemente do sexo), mesmo na presença de sintomas leves ou;  
 Lesão podocitária em biópsia renal.

**4. Informar se o paciente apresenta alguma das condições abaixo:**

- DRC avançada (estágios 4 e 5), com contraindicação ao transplante renal;  
 Insuficiência cardíaca avançada (classe IV da NYHA);  
 Declínio cognitivo grave por qualquer causa;  
 DF avançada ou outras comorbidades com uma expectativa de vida inferior a um ano;  
 Reações infusionais graves ou reação anafilática prévia à TRE com presença de IgE;  
 Nenhuma das condições listadas.



5. Preencher abaixo a versão brasileira do questionário painDETECT:

painDETECT <sup>®</sup>		Versão Brasileira			
Data: _____	Paciente	Nome: _____	Sobrenome: _____		
Como você avaliaria sua dor agora, nesse momento?		Por favor, indique a principal área da sua dor			
0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10					
Qual foi a intensidade da dor mais forte que você sentiu nas últimas 4 semanas?		A sua dor se espalha para outras regiões do seu corpo? Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/>			
0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10		Se sim, indique para onde sua dor se espalha			
Qual foi a intensidade média da sua dor durante as últimas 4 semanas?					
0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10					
Marque a imagem que melhor representa a evolução da sua dor					
	Dor constante com pequenas flutuações	<input type="checkbox"/>			
	Dor constante com crises de dor aguda	<input type="checkbox"/>			
	Crises de dor aguda sem dor nos intervalos	<input type="checkbox"/>			
	Crises de dor aguda com dor nos intervalos	<input type="checkbox"/>			
Você sofre de uma sensação de queimação (ex. ardência) nas áreas marcadas ?					
Nunca <input type="checkbox"/>	Insignificante <input type="checkbox"/>	Pouco <input type="checkbox"/>	Moderada <input type="checkbox"/>	Forte <input type="checkbox"/>	Muito Forte <input type="checkbox"/>
Você tem uma sensação de formigamento ou picada na área da sua dor (como formigas andando ou choque elétrico)?					
Nunca <input type="checkbox"/>	Insignificante <input type="checkbox"/>	Pouco <input type="checkbox"/>	Moderada <input type="checkbox"/>	Forte <input type="checkbox"/>	Muito Forte <input type="checkbox"/>
O toque suave (ex. roupa, cobertor) é doloroso nessa área?					
Nunca <input type="checkbox"/>	Insignificante <input type="checkbox"/>	Pouco <input type="checkbox"/>	Moderada <input type="checkbox"/>	Forte <input type="checkbox"/>	Muito Forte <input type="checkbox"/>
Você tem crises repentinas de dor nessa área, como choques elétricos?					
Nunca <input type="checkbox"/>	Insignificante <input type="checkbox"/>	Pouco <input type="checkbox"/>	Moderada <input type="checkbox"/>	Forte <input type="checkbox"/>	Muito Forte <input type="checkbox"/>
O frio ou calor (água de banho) nesta região é eventualmente doloroso?					
Nunca <input type="checkbox"/>	Insignificante <input type="checkbox"/>	Pouco <input type="checkbox"/>	Moderada <input type="checkbox"/>	Forte <input type="checkbox"/>	Muito Forte <input type="checkbox"/>
Você sofre de uma sensação de dormência nas áreas que você marcou?					
Nunca <input type="checkbox"/>	Insignificante <input type="checkbox"/>	Pouco <input type="checkbox"/>	Moderada <input type="checkbox"/>	Forte <input type="checkbox"/>	Muito Forte <input type="checkbox"/>
Uma leve pressão nessa área (como um dedo, por exemplo), causa dor?					
Nunca <input type="checkbox"/>	Insignificante <input type="checkbox"/>	Pouco <input type="checkbox"/>	Moderada <input type="checkbox"/>	Forte <input type="checkbox"/>	Muito Forte <input type="checkbox"/>
Nunca Insignificante Pouco Moderada Forte Muito Forte					
x 0 = 0	x 1 =	x 2 =	x 3 =	x 4 =	x 5 =
Pontuação Total de 35 no máximo					

Rio, JPM. et al. Adaptação transcultural do questionário painDETECT para o português brasileiro. Estudo clínico. Brazilian Journal of Anesthesiology 2022; 72(1): 44-48. Acesso em 20 fev 2025. Disponível em: <https://bjansba.org/article/10.1016/j.bjane.2021.06.013/pdf/rba-72-1-44-trans1.pdf>

Assinatura do médico assistente