



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 α GAL-A inferior a 5% dos valores normais ou;
 Análise do DNA que demonstre mutação patogênica do gene que codifica a enzima α 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 α GAL-A ou;
 Situação de heterozigota portadora de mutação patogênica no gene da α 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 m² ou TFG < 60ml/min/ 1,73m², mesmo que outros sintomas estejam ausentes.

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 m² ou TFG < 60ml/min/ 1,73m².

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[®] Versão Brasileira

Data: _____ Paciente Nome: _____ Sobrenome: _____

Como você avaliaria sua dor agora, nesse momento?

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?


0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10


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

 Dor constante com crises de dor aguda

 Crises de dor aguda sem dor nos intervalos

 Crises de dor aguda com dor nos intervalos

Por favor, indique a principal área da sua dor



A sua dor se espalha para outras regiões do seu corpo?
Sim Não

Se sim, indique para onde sua dor se espalha

Você sofre de uma sensação de queimação (ex. ardência) nas áreas marcadas ?

Nunca Insignificante Pouco Moderada Forte Muito Forte

Você tem uma sensação de formigamento ou picada na área da sua dor (como formigas andando ou choque elétrico)?

Nunca Insignificante Pouco Moderada Forte Muito Forte

O toque suave (ex. roupa, cobertor) é doloroso nessa área?

Nunca Insignificante Pouco Moderada Forte Muito Forte

Você tem crises repentinas de dor nessa área, como choques elétricos?

Nunca Insignificante Pouco Moderada Forte Muito Forte

O frio ou calor (água de banho) nesta região é eventualmente doloroso?

Nunca Insignificante Pouco Moderada Forte Muito Forte

Você sofre de uma sensação de dormência nas áreas que você marcou?

Nunca Insignificante Pouco Moderada Forte Muito Forte

Uma leve pressão nessa área (como um dedo, por exemplo), causa dor?

Nunca Insignificante Pouco Moderada Forte Muito Forte

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