

**GOVERNO DO ESTADO DA BAHIA**

Secretaria da Saúde do Estado da Bahia - SESAB

Superintendência de Assistência Farmacêutica, Ciência e Tecnologia em Saúde - SAFTEC

Diretoria de Assistência Farmacêutica – DASF

Coordenação de Assistência Farmacêutica na Atenção Especializada - COAFE

**FORMULÁRIO DE ACESSO - DOENÇA DE FABRY (DF)****PORTARIA CONJUNTA SAES/SECTICS Nº 2, DE 15 DE JANEIRO DE 2025**

|                            |                               |            |
|----------------------------|-------------------------------|------------|
| <b>Nome do Paciente:</b>   |                               |            |
| <b>Médico Responsável:</b> | <b>CRM:</b>                   | <b>UF:</b> |
| <b>CID-10:</b>             | <b>Data do preenchimento:</b> | / /        |

**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 alfafalsidase.**

**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.



## GOVERNO DO ESTADO DA BAHIA

Secretaria da Saúde do Estado da Bahia - SESAB

Superintendência de Assistência Farmacêutica, Ciência e Tecnologia em Saúde - SAFTEC

Diretoria de Assistência Farmacêutica - DASF

Coordenação de Assistência Farmacêutica na Atenção Especializada - COAFE

### 5. Preencher abaixo a versão brasileira do questionário painDETECT:

| 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      | <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"/>       |                                   |                                |                                      |
| Por favor, indique a principal área da sua dor                                                                 |                                            |                                |                                   |                                |                                      |
|                                                                                                                |                                            |                                |                                   |                                |                                      |
| A sua dor se espalha para outras regiões do seu corpo?                                                         |                                            |                                |                                   |                                |                                      |
| Sim <input type="checkbox"/> Não <input type="checkbox"/>                                                      |                                            |                                |                                   |                                |                                      |
| Se sim, indique para onde sua dor se espalha                                                                   |                                            |                                |                                   |                                |                                      |
| 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