

# ESTUDO DE DISLIPIDEMIAS FAMILIARES MONOGÉNICAS RARAS

Inquérito adaptado de "Simon Broome Heart Research Trust"

Nr. de utente SNS

Nr. de processo DFs

Nr. da família DFs

A PREENCHER PELO INSA



DFs

Estudo de Dislipidemias Familiares Monogénicas Raras



SNS SERVIÇO NACIONAL DE SAÚDE



Instituto Nacional de Saúde  
Doutor Ricardo Jorge

Data da referenciação \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

I. Identificação do participante  caso-índice  familiar\*

Nome \_\_\_\_\_ Sexo  M  F

\* Preencher apenas se o participante for um FAMILIAR Grau de parentesco\* \_\_\_\_\_ Nome do caso-índice\* \_\_\_\_\_

Data de nascimento \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_ Estado civil  solteiro  casado/união de facto  divorciado/separado  viúvo  NS/NR

Morada \_\_\_\_\_

Telefone \_\_\_\_\_ Email \_\_\_\_\_

Naturalidade \_\_\_\_\_ Naturalidade do pai/mãe \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_

Origem étnica  caucasiana  asiática  africana  outra

## II. Identificação do médico assistente

Nome \_\_\_\_\_ Email \_\_\_\_\_

Local de trabalho \_\_\_\_\_ Serviço \_\_\_\_\_

Morada \_\_\_\_\_ Telefone \_\_\_\_\_

## III. Suspeita clínica (ver PDF "Critérios de inclusão e de exclusão Estudo DFs")

Síndrome da quilomicronemia familiar  Deficiência em lipase ácida lisossomal  Sitosterolemia  Patologias associadas ao c-HDL  
 Hipertrigliceridemia transiente infantil  Lipodistrofia familiar tipo Dunnigan  Hipocolesterolemia  Outro – qual? \_\_\_\_\_

## IV. História clínica do participante (assinalar tudo o que for relevante)

Valores antes de tratamento | Data \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

CT (mg/dL) c-LDL (mg/dL) c-HDL (mg/dL) TG (mg/dL) APOB (mg/dL) APOA1 (mg/dL) Lp(a) (mg/dL) Lp(a) (mmol/L) AST (U/L) ALT (U/L)  $\gamma$ GT (U/L) LALD (nmol/punch/hour)

### Características clínicas

pancreatite  hepatomegalia  esteatose hepática  neuropatia

### Outras causas secundárias / comorbilidades

|                       | presente              | ausente               | NS/NR                 | idade diagn. |                   | presente              | ausente               | NS/NR                 | idade diagn. |                               | presente              | ausente               | NS/NR                 | idade diagn. |
|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|--------------|-------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|--------------|-------------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|--------------|
| Angina                | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        | Aneurisma aorta   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        | Proteinúria                   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        |
| EAM                   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        | Claudicação / DAP | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        | Hipotiroidismo                | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        |
| Angioplastia / Bypass | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        | AIT / AVC         | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        | Doença renal                  | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        |
| Placas carótidas      | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        | Diabetes          | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        | Síndrome nefrótica            | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        |
| Estenose aórtica      | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        | Hipertensão       | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        | HIV/SIDA / Inibs. da protease | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | _____        |

## V. Consulta mais recente do participante | Data da consulta \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Tratamento  sim  não | Data \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

CT (mg/dL) c-LDL (mg/dL) c-HDL (mg/dL) TG (mg/dL) APOB (mg/dL) APOA1 (mg/dL) Lp(a) (mmol/L) AST (U/L) ALT (U/L)  $\gamma$ GT (U/L) LALD (nmol/punch/hour)

### Tratamento Hipolipemiante atual

|                         | tipo  | dose  | data de início |
|-------------------------|-------|-------|----------------|
| Estanóis / Fitoesteróis | _____ | _____ | _____          |
| Ómega 3                 | _____ | _____ | _____          |
| Nutracéuticos           | _____ | _____ | _____          |
| Estatina                | _____ | _____ | _____          |
| Ezetimiba               | _____ | _____ | _____          |
| Resinas                 | _____ | _____ | _____          |
| Fibratos                | _____ | _____ | _____          |
| Inibidor de PCSK9       | _____ | _____ | _____          |
| LDL aférese             | _____ | _____ | _____          |
| Outro                   | _____ | _____ | _____          |

### Pressão Arterial

Sístole (mmHg) Diástole (mmHg)

\_\_\_\_\_

### Dados antropométricos

Altura (m) Peso (kg) IMC (kg/m<sup>2</sup>)

\_\_\_\_\_

### Hábitos tabágicos e estilo de vida

É fumador?  não  NS / NR  sim unid. maços/ano \_\_\_\_\_  ex-fumador \_\_\_\_\_ nr. anos que deixou de fumar \_\_\_\_\_

Bebe álcool?  não  NS / NR  sim nr. unid./semana \_\_\_\_\_

Pratica atividade física?  não  NS / NR  sim nr. vezes/semana \_\_\_\_\_ Que tipo de atividade? \_\_\_\_\_

DOCUMENTO CONFIDENCIAL

**VI. História familiar (preenchimento obrigatório se o participante for caso-índice)**

| Grau de parentesco   | Data de nascimento | Patologias / características  | Idade de diagnóst. | Parâmetros bioquímicos  | Estado  | Idade na morte | Causa de morte |
|--|--------------------|---|--------------------|---|---|----------------|----------------|
| PAI<br>Iniciais<br>[ ]   | [ ] / [ ] / [ ]    | <input type="checkbox"/> dislipidemia - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> pancreatite<br><input type="checkbox"/> hepatomegalia<br><input type="checkbox"/> esteatose hepática<br><input type="checkbox"/> DCV - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> presença de xantomas | [ ]                | Col. Total (mg/dl) [ ]<br>c-LDL (mg/dl) [ ]<br>c-HDL (mg/dl) [ ]<br>Triglicéridos (mg/dl) [ ] | <input type="radio"/> vivo<br><input type="radio"/> falecido<br><input type="radio"/> NS / NR | [ ]            | [ ]            |
| MÃE<br>Iniciais<br>[ ]   | [ ] / [ ] / [ ]    | <input type="checkbox"/> dislipidemia - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> pancreatite<br><input type="checkbox"/> hepatomegalia<br><input type="checkbox"/> esteatose hepática<br><input type="checkbox"/> DCV - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> presença de xantomas | [ ]                | Col. Total (mg/dl) [ ]<br>c-LDL (mg/dl) [ ]<br>c-HDL (mg/dl) [ ]<br>Triglicéridos (mg/dl) [ ] | <input type="radio"/> vivo<br><input type="radio"/> falecido<br><input type="radio"/> NS / NR | [ ]            | [ ]            |
| Iniciais<br>[ ]<br><input type="radio"/> M <input type="radio"/> F | [ ] / [ ] / [ ]    | <input type="checkbox"/> dislipidemia - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> pancreatite<br><input type="checkbox"/> hepatomegalia<br><input type="checkbox"/> esteatose hepática<br><input type="checkbox"/> DCV - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> presença de xantomas | [ ]                | Col. Total (mg/dl) [ ]<br>c-LDL (mg/dl) [ ]<br>c-HDL (mg/dl) [ ]<br>Triglicéridos (mg/dl) [ ] | <input type="radio"/> vivo<br><input type="radio"/> falecido<br><input type="radio"/> NS / NR | [ ]            | [ ]            |
| Iniciais<br>[ ]<br><input type="radio"/> M <input type="radio"/> F | [ ] / [ ] / [ ]    | <input type="checkbox"/> dislipidemia - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> pancreatite<br><input type="checkbox"/> hepatomegalia<br><input type="checkbox"/> esteatose hepática<br><input type="checkbox"/> DCV - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> presença de xantomas | [ ]                | Col. Total (mg/dl) [ ]<br>c-LDL (mg/dl) [ ]<br>c-HDL (mg/dl) [ ]<br>Triglicéridos (mg/dl) [ ] | <input type="radio"/> vivo<br><input type="radio"/> falecido<br><input type="radio"/> NS / NR | [ ]            | [ ]            |
| Iniciais<br>[ ]<br><input type="radio"/> M <input type="radio"/> F | [ ] / [ ] / [ ]    | <input type="checkbox"/> dislipidemia - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> pancreatite<br><input type="checkbox"/> hepatomegalia<br><input type="checkbox"/> esteatose hepática<br><input type="checkbox"/> DCV - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> presença de xantomas | [ ]                | Col. Total (mg/dl) [ ]<br>c-LDL (mg/dl) [ ]<br>c-HDL (mg/dl) [ ]<br>Triglicéridos (mg/dl) [ ] | <input type="radio"/> vivo<br><input type="radio"/> falecido<br><input type="radio"/> NS / NR | [ ]            | [ ]            |
| Iniciais<br>[ ]<br><input type="radio"/> M <input type="radio"/> F | [ ] / [ ] / [ ]    | <input type="checkbox"/> dislipidemia - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> pancreatite<br><input type="checkbox"/> hepatomegalia<br><input type="checkbox"/> esteatose hepática<br><input type="checkbox"/> DCV - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> presença de xantomas | [ ]                | Col. Total (mg/dl) [ ]<br>c-LDL (mg/dl) [ ]<br>c-HDL (mg/dl) [ ]<br>Triglicéridos (mg/dl) [ ] | <input type="radio"/> vivo<br><input type="radio"/> falecido<br><input type="radio"/> NS / NR | [ ]            | [ ]            |
| Iniciais<br>[ ]<br><input type="radio"/> M <input type="radio"/> F | [ ] / [ ] / [ ]    | <input type="checkbox"/> dislipidemia - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> pancreatite<br><input type="checkbox"/> hepatomegalia<br><input type="checkbox"/> esteatose hepática<br><input type="checkbox"/> DCV - qual? [ ]<br><input type="checkbox"/> presença de xantomas | [ ]                | Col. Total (mg/dl) [ ]<br>c-LDL (mg/dl) [ ]<br>c-HDL (mg/dl) [ ]<br>Triglicéridos (mg/dl) [ ] | <input type="radio"/> vivo<br><input type="radio"/> falecido<br><input type="radio"/> NS / NR | [ ]            | [ ]            |

DOCUMENTO CONFIDENCIAL

**VII. Observações**