

INFORMAÇÃO BÁSICA REQUERIDA NA REFERENCIAÇÃO PARA O DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE FORMAS RARAS DE HEMOCROMATOSE OU OUTRAS DOENÇAS RARAS DO METABOLISMO DO FERRO*

* Documento adaptado da proposta da DG santé-CPMS customisation team da EuroBloodNet

IDENTIFICAÇÃO/DADOS DEMOGRÁFICOS

INFORMAÇÃO SOBRE O DOENTE

Peso (Kg) Altura (m) IMC (Peso/Altura²) Tensão arterial (mmHg)

Sintomas clínicos

Assintomático Fadiga Amenorreia Diminuição da libido ou disfunção eréctil Hiperpigmentação cutânea
Artralgias Sintomas neurológicos Outros _____

História anterior de:

Hipertensão arterial Obesidade Diabetes Dislipidémia Alguma doença inflamatória
Outra doença relevante

O doente já foi dador de sangue? Se sim, por quanto tempo?

HÁBITOS DE VIDA

Existe história de abuso de álcool?

Especifique o consumo de álcool passado e atual (em unidades por dia/por semana)

DADOS LABORATORIAIS indicar sempre que disponíveis

Ferro sérico (µg/dl)	Bilirrubina (mg/dl)	Glicose (mg/dl)	HGB (g/dl)
Transferrina (mg/dl)	TGO (U/L)	Colesterol total (mg/dL)	VGM (fL)
Saturação da Transferrina (%) (definição: Fe (µg/dl)/Transferrina (mg/dl) * 1.42)	TGP(U/L)	Triglicédeos (mg/dl)	HGM (pg)
Ferritina (ng/ml)	GGT (U/L)	PCR (mg/L)	Ret-He/CHR conteúdo de hemoglobina reticulocitária (pg)
	DHL (U/L)		

Especificar o tempo dos testes

1ª observação? Depois de intervenção?

Especifique o tipo de intervenção e o seu número

DADOS IMAGIOLÓGICOS

O doente realizou Ressonância Magnética para quantificação do ferro tecidual?

Se sim, especifique as medidas, para: fígado e baço (T2* ou R2 conforme o método); Coração (T2*)

O doente realizou ecografia para deteção de esteatose? Ou fibroscan para definir fibrose?

INFORMAÇÃO BÁSICA REQUERIDA NA REFERENCIAÇÃO PARA O DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE FORMAS RARAS DE HEMOCROMATOSE OU OUTRAS DOENÇAS RARAS DO METABOLISMO DO FERRO*

* Documento adaptado da proposta da DG santé-CPMS customisation team da EuroBloodNet

DADOS HISTOLÓGICOS

O doente realizou biópsia hepática com quantificação de ferro?

Se sim, indique o grau histológico e a distribuição celular

Se disponíveis, indique outros achados relevantes tais como: Esteatose Fibrose Cirrose

INFORMAÇÃO GENÉTICA ANTERIOR

O doente já foi testado para mutações em genes do metabolismo do ferro? Se sim, especifique:

Genotipagem HFE (para p.C282Y e p.H63D)

Outros (nome do gene e da variante testada)

HISTÓRIA FAMILIAR

Algun dos familiares tem história de sobrecarga de ferro? Indique os dados genotípicos e fenotípicos se disponíveis:

RESUMO DE INTERVENÇÕES MÉDICAS

O doente já foi tratado por meio de flebotomias intensivas? Se sim, indique:

a) Quantidade total estimada de ferro mobilizado (g): (especifique o método de cálculo)

ou

b) Número de flebotomias até atingir a depleção (ferritina<50ng/ml) e tempo (em dias)

O doente já foi tratado com quelantes de ferro (Desferal, Deferasirox ou Deferiprone)? Se sim, por quanto tempo?

O doente já foi transfundido? Se sim, quantas unidades de GR?

O doente já foi tratado com ferro oral ou EV? Se sim, especifique a quantidade total administrada (mg)