

DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE FABRY



EN VARONES

DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE FABRY EN VARONES

ADJUNTAR ESTA PLANILLA COMPLETA CON EL ENVIO DE MUESTRAS

Nombre del paciente:

Fecha de nacimiento: DNI:

Nombre del médico:

E-mail:.....

Lugar de trabajo:

CUESTIONARIO DE ORIENTACIÓN PARA LA SOSPECHA CLÍNICA DE ENFERMEDAD DE FABRY (marcar con un círculo)

| CRITERIOS MAYORES | | |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|----|
| Padece de enfermedad cardíaca (HVI concéntrica) | SÍ | NO |
| Insuficiencia renal | SÍ | NO |
| Proteinuria - microalbuminuria | SÍ | NO |
| Hemodiálisis - trasplante renal | SÍ | NO |
| Enfermedad cerebrovascular (ACV criptogénico, accidente isquémico transitorio o infartos lacunares únicos o múltiples en RMN) | SÍ | NO |
| Angioqueratomas | SÍ | NO |
| Córnea verticilada (lámpara de hendidura) | SÍ | NO |
| Acroparestesias (ej: sensación de ardor, dolor, adormecimiento, hormigueo en las manos y en los pies) | SÍ | NO |
| CRITERIOS MENORES | | |
| Historia familiar de enfermedad cardíaca | SÍ | NO |
| Historia familiar de enfermedad renal | SÍ | NO |
| Historia familiar de enfermedad cerebrovascular | SÍ | NO |
| Problemas de audición, hipoacusia (pedir audiometría, aunque no haya quejas subjetivas) | SÍ | NO |
| Fiebre recurrente sin causa aparente | SÍ | NO |
| Intolerancia a los cambios de temperatura y el ejercicio físico | SÍ | NO |
| Disminución o ausencia de transpiración | SÍ | NO |
| Linfedema | SÍ | NO |
| Trastornos cardíacos: dilatación de aurícula izquierda, anormalidades de la conducción AV, PR corto, bloqueo de rama izquierda, insuficiencia mitral o aórtica moderada u otros trastornos valvulares cardíacos | SÍ | NO |
| Cambios de la sustancia blanca visualizados en RMN sin causa aparente | SÍ | NO |
| Vértigo | SÍ | NO |
| Cólicos intestinales, náuseas o diarrea después de las comidas | SÍ | NO |

