

DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE FABRY

Adjuntar esta planilla completa con el envío de muestras

INFORMACIÓN DEL PACIENTE

Nombre	Apellido
Fecha de nacimiento	Edad
DNI	

INFORMACIÓN DEL MÉDICO

Nombre	Apellido
Lugar de trabajo	
Teléfono	E-mail

CUESTIONARIO DE ORIENTACIÓN PARA LA SOSPECHA CLÍNICA DE ENFERMEDAD DE FABRY

(marcar con un círculo por SÍ o por NO)

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, anomalías 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