

# Informações adicionais sobre o paciente em caso de suspeita de Erro Inato do Metabolismo (EIM)

## 1. Antecedentes familiares

- Doenças metabólicas na família
- Consangüinidade
- Outras \_\_\_\_\_

## 2. Gerais

- Alterações de pele
- Alterações oculares
- Facies anormal
- Unhas anormais
- Cabelos anormais
- Odor característico
- Surdez
- Hidropsia
- Taquipnéia
- Hiperventilação
- Sepses sem fator de risco
- Ganho de peso deficiente

## 3. Alterações cardiológicas

- Cardiomiopatia
- Hipertrofia V.E.

## 4. Neurológicas

- Retardo mental
- Retardo motor
- Comportamento anormal
- Convulsões
- Coma
- Letargia
- Coreoatetose
- Debilidade
- Hipotonia
- Hipertonia
- Espasticidade
- Ataxia
- Nistagmo
- Macrocefalia
- Microcefalia
- Má formação cerebral

## 5. Nefrológicas

- Cálculos
- Poliúria
- Cor anormal da urina
- Odor anormal da urina

## 6. Hematológicas

- Medula anormal
- Linfócitos vacuolados
- Granulação de leucócitos
- Anemia
- Neutropenia
- Trombocitopenia
- Sangramento
- Tromboembolia

## 7. Gastrointestinais

- Diarréia
- Vômitos
- Constipação
- Inapetência
- Dificuldade de alimentação
- Hepatomegalia
- Esplenomegalia
- Ascite
- Insuficiência Hepática

## 8. Imunológicas

- Infecções de repetição
- Outras \_\_\_\_\_

## 9. Laboratoriais

- Hiperamonemia
- Hipoglicemia
- Hiperglicemia
- Cetose
- Hiperlactacemia (aumento de Lactato)
- Cetonúria
- Acidose:  
pH \_\_\_\_\_  
pCO<sub>2</sub> \_\_\_\_\_  
HCO<sub>3</sub> \_\_\_\_\_  
Anion gap \_\_\_\_\_
- Outras \_\_\_\_\_

## 10. Ósseas

- Raquitismo
- Osteoporose
- Alterações osteo articulares
- Retardo da idade óssea
- Outras \_\_\_\_\_

Altura

Per. Cefálico

Hipótese diagnóstica

Dieta em uso

Medicamentos em uso

Médico assistente

Telefone

e-mail