

| <b>Avaliações</b>                                                                                                | <b>Frequência</b>                                                                                                                                                                                                                                                |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Musculoesqueléticas</b><br>Teste padronizado da função da extremidade superior, radiografias                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• No diagnóstico/na visita basal, anualmente</li> </ul>                                                                                                                                                                   |
| <b>Respiratórias</b><br>CVE, MVV, frequência respiratória, saturação de oxigênio, estudo do sono durante a noite | <ul style="list-style-type: none"> <li>• No diagnóstico/na visita basal, anualmente</li> </ul>                                                                                                                                                                   |
| <b>Neurológicas</b><br>Exame neurológico, radiografia plana, exame de RMI, exame de TC                           | <ul style="list-style-type: none"> <li>• No diagnóstico/na visita basal, em todas as visitas (no mínimo, a cada 6 meses)</li> <li>• No diagnóstico, a cada 1 a 3 anos</li> <li>• No diagnóstico, anualmente</li> <li>• Conforme clinicamente indicado</li> </ul> |
| <b>Cardiovasculares</b><br>Eletrocardiograma, ecocardiograma, frequência cardíaca                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• No diagnóstico, a cada 1 a 3 anos, conforme clinicamente indicado</li> <li>• No diagnóstico, a cada 2 a 3 anos, conforme clinicamente indicado</li> <li>• No diagnóstico, anualmente</li> </ul>                         |
| <b>Oftalmológicas</b><br>Erro refratário e pressão intraocular                                                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• No diagnóstico, conforme clinicamente indicado</li> </ul>                                                                                                                                                               |
| <b>Audiológicas</b><br>Avaliação auditiva multimodal                                                             | <ul style="list-style-type: none"> <li>• No diagnóstico, anualmente</li> </ul>                                                                                                                                                                                   |
| <b>Abdominais</b><br>Avaliações de problemas gastrointestinais                                                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Conforme clinicamente indicado</li> </ul>                                                                                                                                                                               |
| <b>Odontológicas</b><br>Avaliações de saúde bucal                                                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• No diagnóstico, anualmente</li> </ul>                                                                                                                                                                                   |
| <b>Resistência</b><br>6MWT                                                                                       | <ul style="list-style-type: none"> <li>• No diagnóstico, anualmente, antes e regularmente após o início da TRE</li> </ul>                                                                                                                                        |
| <b>QoL</b><br>Questionários de QoL reproduzíveis, apropriados para a idade (por exemplo, EQ-SD-SL)               | <ul style="list-style-type: none"> <li>• No diagnóstico, anualmente</li> </ul>                                                                                                                                                                                   |

Adaptado de Hendriksz, Am *J Med Genet Part A*, 2014.

Abreviações: 6MWT, teste de caminhada de 6 minutos; TC, tomografia computadorizada; TRE, terapia de reposição enzimática; CVE, capacidade vital forçada; RMI, ressonância magnética por imagem; MVV, ventilação voluntária máxima; QoL, qualidade de vida.