

**FORMULAR PENTRU VERIFICAREA RESPECTĂRII CRITERIILOR DE ELIGIBILITATE
AFERENTE PROTOCOLULUI TERAPEUTIC PENTRU DCI: VELMANAZA ALFA****SECȚIUNEA I - DATE GENERALE**

1. Unitatea medicală:

2. CAS / nr. contract:/.....

3. Cod parafă medic:

4. Nume și prenume pacient:

CNP / CID: 5. FO / RC: în data:

6. S-a completat "Secțiunea II- date medicale" din Formularul specific cu codul:

7. Tip evaluare: inițiere continuare întrerupere**8. Încadrare medicament recomandat în Listă:** boala cronică (sublista C secțiunea C1), cod G: PNS (sublista C secțiunea C2), nr. PNS: , cod de diagnostic (*varianta 999 coduri de boală*), după caz: ICD10 (sublista A, B, C secțiunea C3, D, după caz), cod de diagnostic (*varianta 999 coduri de boală*):

9. DCI recomandat: 1)..... DC (după caz)

2)..... DC (după caz)

10. *Perioada de administrare a tratamentului: 3 luni 6 luni 12 luni,de la: până la: 11. Data întreruperii tratamentului:

12. Pacientul a semnat declarația pe propria răspundere conform modelului prevăzut în Ordin:

 DA NU

*Nu se completează dacă la "tip evaluare" este bifat "întrerupere"!

SECȚIUNEA II - DATE MEDICALE

Cod formular specific A16AB15

INDICAȚII: terapia de substituție enzimatică în tratamentul manifestărilor non-neurologice la pacienți cu alfa-manozidoză ușoară până la moderată.

A. CRITERII DE INCLUDERE ÎN TRATAMENT

1. **Diagnostic: alfa-manozidoză (AM)**, boală de stocare lizozomală (LSD): ▪ formă ușoară:

▪ formă medie:

- diagnostic specific:

a) enzimatic¹ data DA NU

b) molecular²data DA NU

2. Sunt eligibili pentru tratament pacienții care prezintă AM, cu criteriile de includere enumerate mai jos (cf. algoritmului de diagnostic adaptat local după *Recognition of alpha-mannosidosis in paediatric and adult patients: Presentation of a diagnostic algorithm from an international working group*, Guffon et al, Molecular Genetics and Metabolism, 2019):

I. Pacienți cu vârsta ≤ 10 ani

a) Tulburări de auz: DA NU și/sau

b) Întârziere de vorbire: DA NU

c) Cel puțin 2 dintre următoarele manifestări:

▪ Întârziere cognitivă: DA NU

▪ Tulburări motorii/afectarea echilibrului: DA NU

▪ Trăsături faciale specifice (pot fi mai puțin pregnante ca în mucopolizaharidoză (MPS):

- Prezintă modificări la nivel:

▪ Facial: frunte lată, nas mare cu baza turtită, dinți spațiați, macroglosie, macrocranie, trăsături faciale mai grosiere

▪ Cognitiv: afectare a funcției intelectuale, retard în achizițiile psiho-motorii

▪ Cerebral: demielinizare și hidrocefalie

▪ Scăderea pragului de percepție a durerii

▪ Musculo-scheletal și articular: deformări articulare (coxo-femorale, toracice, vertebrale), reducerea funcționalității articulare, sindrom de tunel carpian, tulburări ale funcției motorii

▪ Respirator: deteriorarea funcției pulmonare

▪ Imunodeficiență și infecții

▪ Pierderea auzului

▪ Afectarea vederii

¹ valoare serologică redusă a alfa-manozidazei/alterare calitativă a enzimei

² prezența unor mutații specifice bolii la nivelul genei MAN2B1

II. Pacienți cu vârsta > 10 ani:

- a) Retard mental și afectare motorie progresivă: DA NU și/sau
- b) Manifestări psihice (evenimente psihotice acute): DA NU
- c) Istoric de cel puțin 2 din următoarele: DA NU
- Tulburări de auz:
 - Handicap intelectual:
 - Tulburări motorii/ataxie:
 - Afectarea scheletului/boli articulare:

- Prezintă modificări la nivel:

- Facial: frunte lată, nas mare cu baza turtită, dinți spațiați, macroglosie, macrocranie, trăsături faciale mai grosiere
- Cognitiv: afectare a funcției intelectuale, retard în achizițiile psiho-motorii
- Cerebral: demielinizare și hidrocefalie
- Scăderea pragului de percepție a durerii

- Musculo-scheletal și articular: deformări articulare (coxo-femorale, toracice, vertebrale), reducerea funcționalității articulare, sindrom de tunel carpian, tulburări ale funcției motorii

- Respirator: deteriorarea funcției pulmonare

- Imunodeficiență și infecții

- Pierderea auzului
- Afectarea vederii

3. Declarație de consimțământ pentru tratament semnată de aparținători (în cazul copilului minor)/pacient DA NU

4. Criterii paraclinice de stabilire/confirmare a diagnosticului:

- a. Măsurarea oligozaharidelor (OZ): - în ser $\geq 4 \mu\text{mol/L}$ DA NU
- în urină:..... DA NU
- b. Activitatea alfa-manozidazei: 5–15% din activitatea normală DA NU
- nivel în ser (în leucocite):
- nivel în fibroblaști (biopsie cutanată):.....
- c. Testele genetice (detectarea mutației homozygote în gena MAN2B1): DA NU

5. Examen clinic obiectiv:

- Greutate:.....(kg)
- Înălțime:.....(m)

B. CRITERII DE CONTINUARE A TRATAMENTULUI

■ Evaluarea și monitorizarea stării clinice cf. protocolului terapeutic:

- în primul an de tratament: copii+aduți → o dată la 6 luni DA NU

- începând cu anul II de tratament: copii → la fiecare 6 luni DA NU
 adulți → anual DA NU

■ Dată evaluare:

- Greutate:.....(kg)

- Înălțime:.....(m)

■ Aparate și sisteme afectate:.....

■ Teste specifice de laborator:

- markeri biochimici: anticorpi Ig G serici anti-velmanază alfa

- oligozaharide în ser/urină

- hemoleucogramă

- imunogramă

■ Durere/Calitatea vieții: - ameliorată

- staționară

- agravată

■ Efecte adverse ale terapiei:

C. CRITERII DE EXCLUDERE DIN TRATAMENT

- În cazul unei deteriorări clinice semnificative:→ evaluare clinică suplimentară sau
 → întreruperea tratamentului
- Eventuale efecte adverse severe ale terapiei:

- dispnee <input type="checkbox"/>	- angioedem <input type="checkbox"/>
- tahicardie <input type="checkbox"/>	- șoc anafilactic <input type="checkbox"/>
- dureri precordiale <input type="checkbox"/>	- altele:..... <input type="checkbox"/>
- Complianța scăzută la tratament
- Neprezentarea pacientului la evaluările periodice programate de monitorizare a evoluției

D. CRITERII DE ÎNTRERUPERE A TRATAMENTULUI

- Intoleranță la substanța activă sau la oricare dintre excipienți
- Lipsa de răspuns la tratament
- Decizia medicului, cauza:
- Decizia pacientului, cauza:

Subsemnatul, dr., răspund de realitatea și exactitatea completării prezentului formular.

Data:

--	--	--	--	--	--	--	--

Semnătura și parafa medicului curant

Originalul dosarului pacientului, împreună cu toate documentele anexate (evaluări clinice și buletine de laborator sau imagistice, consimțământul informat, declarația pe propria răspundere a pacientului, formularul specific, confirmarea înregistrării formularului etc.), constituie documentul-sursă față de care, se poate face auditarea/controlul datelor completate în formular.