

Schede informatizzate per la malattia di Fabry

AGALSIDASI ALFA – REPLAGAL

AGALSIDASI ALFA – REPLAGAL

Agalsidasi alfa è indicato come terapia enzimatica sostitutiva a lungo termine in pazienti con diagnosi confermata di malattia di Fabry

Scheda a cura del Prescrittore

1. SCHEDA REGISTRAZIONE PAZIENTE (RP)

(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

O	Data registrazione paziente	.../.../...
O	Età	<i>Indicare età del paziente</i>
O	Sesso	<i>Indicare sesso del paziente</i>

Scheda a cura del Prescrittore

2. SCHEDA ELEGGIBILITÀ E DATI CLINICI (EDC)		
Diagnosi di malattia di Fabry (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	1. Dosaggio dell'attività enzimatica dell'alfa-galattosidasi nei leucociti da sangue venoso periferico o su Dried Blood Spot (DBS) che dimostri una ridotta attività dell'enzima	... (nmol/mg/h)
O	2. Indicare se paziente:	Asintomatico
		Sintomatico
O	<i>Se sintomatico alla domanda precedente, indicare:</i>	
	Danno d'organo a:	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro (specificare):
	Attenzione, se sintomatico compare il seguente alert: La somministrazione del farmaco non è raccomandato se il paziente presenta: <input type="checkbox"/> Malattia cardiaca avanzata con fibrosi estesa, se la malattia cardiaca è l'unica indicazione al trattamento (senza possibilità di ricevere trapianto di cuore) <input type="checkbox"/> Malattia renale in stadio terminale, senza possibilità di ricevere trapianto di rene, in combinazione con insufficienza cardiaca avanzata (classe IV NYHA) <input type="checkbox"/> Malattia di Fabry in stadio terminale o presenza di altre comorbidità con un'aspettativa di vita inferiore a un anno	
O	3. Analisi molecolare per la ricerca delle mutazioni del gene codificante GLA indicando:	
	- Mutazione genetica rilevata Indicare il fenotipo: <input type="checkbox"/> Classico <input type="checkbox"/> Non classico <input type="checkbox"/> Mutazione missenso di cui non è noto il significato patologico
		Per il paziente asintomatico con lieve-media alterazione dell'attività enzimatica: dato da inserire obbligatoriamente prima di iniziare il trattamento. Per il paziente sintomatico

			e/o con grave alterazione dell'attività enzimatica: dato da inserire entro 6 mesi dall'inizio del trattamento.
	- Centro che ha effettuato la diagnosi		
O	Diagnosi confermata di malattia di Fabry?	Sì	
		No	Blocco
O	Data della diagnosi/..../....	

Caratteristiche del paziente e aspetti rilevanti ai fini dell'eleggibilità (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)			
	<i>Se donna in età fertile (compresa tra 15-50 anni)</i>		
O	Donna in gravidanza?	Sì	Usare cautela nel prescrivere il farmaco in gravidanza
		No	
	Se in allattamento, intenzionata a sospenderlo?	Sì	
		No	Usare cautela nel prescrivere il farmaco in donne in allattamento

Alert per il prescrittore	
<i>Prima di iniziare il trattamento con agalsidasi alfa, valutare attentamente quali sono i farmaci con cui il paziente è attualmente in trattamento</i>	
-	Agalsidasi alfa non deve essere somministrato in concomitanza con cloroquina, amiodarone, benoquin o gentamicina (sostanze in grado di inibire l'attività intracellulare di alfa-galattosidasi) [RCP agalsidasi alfa]
-	L'uso concomitante di migalastat con la terapia enzimatica sostitutiva non è indicato [RCP Migalastat]. Qualora il medico ritenesse necessaria la co-somministrazione dovrà effettuare una richiesta di uso off-label.

Valori e condizioni cliniche al baseline (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 ng/mL
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo al rene:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerurale dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo al cuore:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²
O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro): <input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale): <input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)

O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Pregressi eventi da segnalare	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Infarto del miocardio <input type="checkbox"/> Altro (specificare....)
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico:</i>		
O	Pregressi eventi da segnalare	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Attacco ischemico transitorio <input type="checkbox"/> Ictus <input type="checkbox"/> Altro (specificare....)
	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Presenza di dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo ai polmoni:</i>		
O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F	Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
O	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Perdita progressiva

		<input type="checkbox"/> Perdita improvvisa
O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRs] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angiocheratomi <input type="checkbox"/> Altro (specificare
O	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cataratta <input type="checkbox"/> Cornea verticillata <input type="checkbox"/> Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
O	Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
		<input type="checkbox"/> Presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente

Scheda a cura del Prescrittore**3A.SCHEDA RICHIESTA FARMACO (RF) – PRIMA PRESCRIZIONE**

(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

Posologia raccomandata: 0,2 mg/kg di peso corporeo, ev, ogni due settimane

<input type="radio"/>	Data richiesta farmaco	.../.../....
<input type="radio"/>	Posologia	
<input type="radio"/>	Durata richiesta farmaco	
<input type="radio"/>	N. flaconi da dispensare	

Scheda a cura del Prescrittore**3B. SCHEDA RICHIESTA FARMACO (RF) – PRESCRIZIONE SUCCESSIVA ALLA PRIMA**

(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

Posologia raccomandata: 0,2 mg/kg di peso corporeo, ev, ogni due settimane

<input type="radio"/>	Data richiesta farmaco	.../.../....
<input type="radio"/>	Prevista modifica del dosaggio?	Sì
		No
<i>Se no, il sistema riporta in automatico la posologia indicata nelle prescrizioni precedenti, se sì indicare la nuova posologia:</i>		
<input type="radio"/>	Posologia	
<input type="radio"/>	Durata richiesta farmaco	
<input type="radio"/>	N. flaconi da dispensare	

Scheda a cura del Farmacista

4. SCHEDA DISPENSAZIONE FARMACO (DF)	
L'erogazione da parte del Farmacista può avvenire solo a fronte della presentazione di una richiesta farmaco in corso di validità	
Descrizione del farmaco erogato	
AIC	
Numero di confezioni erogate	
Data dispensazione farmaco	.../.../....

Scheda a cura del Prescrittore

5. SCHEDA RIVALUTAZIONE (RV)

PRIMA RIVALUTAZIONE (RV)

Dopo 6 mesi dall'inizio del trattamento

Data rivalutazione paziente

.../.../....

Valori e condizioni cliniche da rivalutare (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 (Attenzione: effettuare l'analisi dopo 7 giorni dall'inizio della somministrazione del farmaco) ng/mL
O	Danno d'organo a: (il sistema compila in automatico gli organi indicati nella valutazione precedente e permette di indicarne eventualmente altri)	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro:
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al rene o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerurale dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)

<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cuore o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²
O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro): <input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale): <input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <input type="radio"/> Infarto del miocardio <input type="radio"/> Altro (specificare....)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <input type="radio"/> Attacco ischemico transitorio <input type="radio"/> Ictus <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Risposta al dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS ...

		<input type="checkbox"/> No, riportare valore su scala VAS ...
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo ai polmoni o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F	Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
F	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Perdita progressiva <input type="checkbox"/> Perdita improvvisa
O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRs] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angiocheratomi <input type="checkbox"/> Altro (specificare
F	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cataratta <input type="checkbox"/> Cornea verticillata <input type="checkbox"/> Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
F	Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente - indicare il valore del T/Z-score femorale: ...

	T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	- indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
		<input type="checkbox"/> Presente - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	Sì/No (indicare quale... menu a tendina disponibile già nel sistema del Registro Malattie Rare e inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Reazione allergiche al farmaco da segnalare	Sì/No (inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Trapianto di midollo o altre operazioni da segnalare (indicare quale:....)	Sì/No
<i>Solo se sì alla domanda precedente:</i>		
F	Data dell'intervento:	.../.../...

Criteri che il clinico del centro accreditato deve considerare per valutare l'eventuale sospensione del farmaco previo consenso informato del paziente o della sua famiglia/tutore

Indicare se il paziente presenta uno dei criteri sottoelencati:

- Malattia renale allo stadio terminale (senza possibilità di ricevere trapianto renale) in associazione a malattia cardiaca avanzata (classe IV NYHA).
- Mancata compliance del paziente al agalsidasi alfa o alle visite di follow-up clinico strumentale
- Reazioni severe associate all'infusione, non controllate da cortisonici o riduzione della velocità di infusione

Esito rivalutazione

Si ritiene di proseguire il trattamento con agalsidasi alfa?	Sì, compilare scheda richiesta farmaco
	No, compilare scheda di fine trattamento

SECONDA RIVALUTAZIONE (RV)		
Dopo 12 mesi dall'inizio del trattamento		
Data rivalutazione paziente		.../.../....
Valori e condizioni cliniche da rivalutare (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 (Attenzione: effettuare l'analisi dopo 7 giorni dall'inizio della somministrazione del farmaco) ng/mL
O	Danno d'organo a: (il sistema compila in automatico gli organi indicati nella valutazione precedente e permette di indicarne eventualmente altri)	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro:
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al rene o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerulare dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cuore o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²

O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro):
		<input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥ 2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale):
		<input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì
		<input type="radio"/> Infarto del miocardio <input type="radio"/> Altro (specificare....)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì
		<input type="radio"/> Attacco ischemico transitorio <input type="radio"/> Ictus <input type="radio"/> Altro (specificare....)
	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Risposta al dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS ...
		<input type="checkbox"/> No, riportare valore su scala VAS ...
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo ai polmoni o se sviluppato in seguito:</i>		

	O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
	O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
	O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F		Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
	O	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Perdita progressiva <input type="checkbox"/> Perdita improvvisa
	O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRS] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
	O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angiocheratomi <input type="checkbox"/> Altro (specificare)
	O	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cataratta <input type="checkbox"/> Cornea verticillata <input type="checkbox"/> Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
F		Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... <input type="checkbox"/> indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ... <input type="checkbox"/> Presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ...

		<input type="checkbox"/> indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	Sì/No (indicare quale... menu a tendina disponibile già nel sistema del Registro Malattie Rare e inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Reazione allergiche al farmaco da segnalare	Sì/No (inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Trapianto di midollo o altre operazioni da segnalare (indicare quale:....)	Sì/No
<i>Solo se sì alla domanda precedente:</i>		
F	Data dell'intervento:	.../.../...

Criteri che il clinico del centro accreditato deve considerare per valutare l'eventuale sospensione del farmaco previo consenso informato del paziente o della sua famiglia/tutore

Indicare se il paziente presenta uno dei criteri sottoelencati:

- Malattia renale allo stadio terminale (senza possibilità di ricevere trapianto renale) in associazione a malattia cardiaca avanzata (classe IV NYHA).
- Mancata compliance del paziente al agalsidasi alfa o alle visite di follow-up clinico strumentale
- Reazioni severe associate all'infusione, non controllate da cortisonici o riduzione della velocità di infusione

Esito rivalutazione

Si ritiene di proseguire il trattamento con agalsidasi alfa?	Sì, compilare scheda richiesta farmaco
	No, compilare scheda di fine trattamento

TERZA RIVALUTAZIONE (RV)		
Ogni massimo 12 mesi dalla precedente rivalutazione a seconda delle condizioni cliniche del paziente		
Data rivalutazione paziente	.../.../....	
Valori e condizioni cliniche da rivalutare (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 (Attenzione: effettuare l'analisi dopo 7 giorni dall'inizio della somministrazione del farmaco) ng/mL
O	Danno d'organo a: (il sistema compila in automatico gli organi indicati nella valutazione precedente e permette di indicarne eventualmente altri)	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro:
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al rene o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerulare dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cuore o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²

O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro):
		<input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥ 2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale):
		<input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì
		<input type="radio"/> Infarto del miocardio <input type="radio"/> Altro (specificare....)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì
		<input type="radio"/> Attacco ischemico transitorio <input type="radio"/> Ictus <input type="radio"/> Altro (specificare....)
	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Risposta al dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS ...
		<input type="checkbox"/> No, riportare valore su scala VAS ...
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo ai polmoni o se sviluppato in seguito:</i>		

O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F	Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
O	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Perdita progressiva <input type="checkbox"/> Perdita improvvisa
O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRS] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angiocheratomi <input type="checkbox"/> Altro (specificare)
O	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cataratta <input type="checkbox"/> Cornea verticillata <input type="checkbox"/> Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
O	Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ... <input type="checkbox"/> Presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ...

		- indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	Sì/No (indicare quale... menu a tendina disponibile già nel sistema del Registro Malattie Rare e inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Reazione allergiche al farmaco da segnalare	Sì/No (inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Trapianto di midollo o altre operazioni da segnalare (indicare quale:....)	Sì/No
<i>Solo se sì alla domanda precedente:</i>		
F	Data dell'intervento:	.../.../...

Criteri che il clinico del centro accreditato deve considerare per valutare l'eventuale sospensione del farmaco previo consenso informato del paziente o della sua famiglia/tutore

Indicare se il paziente presenta uno dei criteri sottoelencati:

- Malattia renale allo stadio terminale (senza possibilità di ricevere trapianto renale) in associazione a malattia cardiaca avanzata (classe IV NYHA).
- Mancata compliance del paziente al agalsidasi alfa o alle visite di follow-up clinico strumentale
- Reazioni severe associate all'infusione, non controllate da cortisonici o riduzione della velocità di infusione

Esito rivalutazione

Si ritiene di proseguire il trattamento con agalsidasi alfa?	Sì, compilare scheda richiesta farmaco
	No, compilare scheda di fine trattamento

Compilazione a cura del Prescrittore

6. SCHEDA FINE TRATTAMENTO (FT)		
(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	Data fine trattamento	.././..
O	Indicare la causa fine trattamento	Fallimento terapia
		Non aderenza alla terapia
		Passaggio ad altra alternativa terapeutica
		Trapianto di midollo
		Altra motivazione clinica (specificare quale):
		Comparsa di eventi avversi [inserire collegamento diretto con il sito vigifarmaco.it]
		Decisione del paziente (motivare):
		<i>Decesso</i>
O	Se <i>Decesso</i> indicare se il motivo del decesso è:	Malattia (per il quale il paziente è in trattamento)
		Tossicità correlata al farmaco
		Altro (specificare quale):
O	Se <i>Decesso</i> indicare la data del decesso	.././..

AGALSIDASI BETA – FABRAZYME**AGALSIDASI BETA –
FABRAZYME**

Agalsidasi beta è indicato per la terapia enzimatica sostitutiva a lungo termine nei pazienti con diagnosi confermata di malattia di Fabry. È indicato negli adulti, nei bambini e negli adolescenti a partire dagli 8 anni.

Scheda a cura del Prescrittore**1. SCHEDA REGISTRAZIONE PAZIENTE (RP)**

(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

O	Data registrazione paziente	.../.../...	
O	Età	<i>Indicare età del paziente ...</i>	Blocco se età < 8 anni
O	Sesso	<i>Indicare il sesso del paziente</i>	

O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento

Scheda a cura del Prescrittore

2. SCHEDA ELEGGIBILITÀ E DATI CLINICI (EDC)		
Diagnosi di malattia di Fabry (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	1. Dosaggio dell'attività enzimatica dell'alfa-galattosidasi nei leucociti da sangue venoso periferico o su Dried Blood Spot (DBS) che dimostri una ridotta attività dell'enzima	... (nmol/mg/h)
O	2. Indicare se paziente:	Asintomatico
		Sintomatico
O	<i>Se sintomatico alla domanda precedente, indicare:</i>	
	Danno d'organo a:	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro (specificare):
	Attenzione, se sintomatico compare il seguente alert: La somministrazione del farmaco non è raccomandato se il paziente presenta:	
	<input type="checkbox"/> Malattia cardiaca avanzata con fibrosi estesa, se la malattia cardiaca è l'unica indicazione al trattamento (senza possibilità di ricevere trapianto di cuore) <input type="checkbox"/> Malattia renale in stadio terminale, senza possibilità di ricevere trapianto di rene, in combinazione con insufficienza cardiaca avanzata (classe IV NYHA) <input type="checkbox"/> Malattia di Fabry in stadio terminale o presenza di altre comorbidità con un'aspettativa di vita inferiore a un anno	
O	3. Analisi molecolare per la ricerca delle mutazioni del gene codificante GLA indicando:	
	- Mutazione genetica rilevata Indicare il fenotipo: <input type="checkbox"/> Classico <input type="checkbox"/> Non classico <input type="checkbox"/> Mutazione missenso di cui non è noto il significato patologico
		Per il paziente asintomatico con lieve-media alterazione dell'attività enzimatica: dato da inserire obbligatoriamente prima di iniziare il trattamento. Per il paziente sintomatico

			e/o con grave alterazione dell'attività enzimatica: dato da inserire entro 6 mesi dall'inizio del trattamento.
	- Centro che ha effettuato la diagnosi		
O	Diagnosi confermata di malattia di Fabry?	Sì	
		No	Blocco
O	Data della diagnosi	.../.../....	

Caratteristiche del paziente e aspetti rilevanti ai fini dell'eleggibilità				
O	<i>Se donna in età fertile (compresa tra 15-50 anni)</i>			
	Donna in gravidanza?	Sì		Agalsidasi beta non deve essere usato durante la gravidanza
		No		
	Se in allattamento, intenzionata a sospenderlo?	Sì		
No			Si consiglia di interrompere l'allattamento durante l'uso di agalsidasi beta	

Alert per il prescrittore	
<i>Prima di iniziare il trattamento con agalsidasi beta, valutare attentamente quali sono i farmaci con cui il paziente è attualmente in trattamento</i>	
-	Agalsidasi beta non deve essere somministrato in concomitanza con cloroquina, amiodarone, benoquin o gentamicina (sostanze in grado di inibire l'attività intracellulare di alfa-galattosidasi) [RCP agalsidasi beta]
-	L'uso concomitante di migalastat con la terapia enzimatica sostitutiva non è indicato [RCP Migalastat]. Qualora il medico ritenesse necessaria la co-somministrazione dovrà effettuare una richiesta di uso off-label.

Valori e condizioni cliniche al baseline (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 ng/mL
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo al rene:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerurale dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo al cuore:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²
O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro): <input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale): <input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente

		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Pregressi eventi da segnalare	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <input type="radio"/> Infarto del miocardio <input type="radio"/> Altro (specificare....)
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico:</i>		
O	Pregressi eventi da segnalare	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <input type="radio"/> Attacco ischemico transitorio <input type="radio"/> Ictus <input type="radio"/> Altro (specificare....)
	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Presenza di dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo ai polmoni:</i>		
O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F	Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
O	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <input type="radio"/> Perdita progressiva <input type="radio"/> Perdita improvvisa

O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRs] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angiocheratomi <input type="checkbox"/> Altro (specificare
O	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cataratta <input type="checkbox"/> Cornea verticillata <input type="checkbox"/> Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
O	Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
		<input type="checkbox"/> Presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente

Scheda a cura del Prescrittore**3A.SCHEDA RICHIESTA FARMACO (RF) – PRIMA PRESCRIZIONE**

(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

Posologia raccomandata: 1 mg/kg di peso corporeo, ev, ogni due settimane

<input type="radio"/>	Data richiesta farmaco	.../.../....
<input type="radio"/>	Posologia	
<input type="radio"/>	Durata richiesta farmaco	
<input type="radio"/>	N. flaconi da dispensare	

Scheda a cura del Prescrittore**3B. SCHEDA RICHIESTA FARMACO (RF) – PRESCRIZIONE SUCCESSIVA ALLA PRIMA**

(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

Posologia raccomandata: 1 mg/kg di peso corporeo, ev, ogni due settimane

<input type="radio"/>	Data richiesta farmaco	.../.../....
<input type="radio"/>	Prevista modifica del dosaggio?	Sì
		No
<i>Se no, il sistema riporta in automatico la posologia indicata nelle prescrizioni precedenti, se sì indicare la nuova posologia:</i>		
<input type="radio"/>	Posologia	
<input type="radio"/>	Durata richiesta farmaco	
<input type="radio"/>	N. flaconi da dispensare	

Scheda a cura del Farmacista

4. SCHEDA DISPENSAZIONE FARMACO (DF)	
L'erogazione da parte del Farmacista può avvenire solo a fronte della presentazione di una richiesta farmaco in corso di validità	
Descrizione del farmaco erogato	
AIC	
Numero di confezioni erogate	
Data dispensazione farmaco	.../.../....

Scheda a cura del Prescrittore

5. SCHEDA RIVALUTAZIONE (RV)

PRIMA RIVALUTAZIONE (RV)

Dopo 6 mesi dall'inizio del trattamento

Data rivalutazione paziente

.../.../....

Valori e condizioni cliniche da rivalutare (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 (Attenzione: effettuare l'analisi dopo 7 giorni dall'inizio della somministrazione del farmaco) ng/mL
O	Danno d'organo a: (il sistema compila in automatico gli organi indicati nella valutazione precedente e permette di indicarne eventualmente altri)	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro:
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al rene o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerurale dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)

<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cuore o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²
O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro): <input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale): <input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <input type="radio"/> Infarto del miocardio <input type="radio"/> Altro (specificare....)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <input type="radio"/> Attacco ischemico transitorio <input type="radio"/> Ictus <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Risposta al dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS ...

		<input type="checkbox"/> No, riportare valore su scala VAS ...
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo ai polmoni o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F	Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
F	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Perdita progressiva <input type="checkbox"/> Perdita improvvisa
O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRs] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angiocheratomi <input type="checkbox"/> Altro (specificare
F	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cataratta <input type="checkbox"/> Cornea verticillata <input type="checkbox"/> Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
F	Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente - indicare il valore del T/Z-score femorale: ...

	T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	- indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
		<input type="checkbox"/> Presente - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	Sì/No (indicare quale... menu a tendina disponibile già nel sistema del Registro Malattie Rare e inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Reazione allergiche al farmaco da segnalare	Sì/No (inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Trapianto di midollo o altre operazioni da segnalare (indicare quale:....)	Sì/No
<i>Solo se si alla domanda precedente:</i>		
F	Data dell'intervento:	.../.../...

Criteri che il clinico del centro accreditato deve considerare per valutare l'eventuale sospensione del farmaco previo consenso informato del paziente o della sua famiglia/tutore

Indicare se il paziente presenta uno dei criteri sottoelencati:

- Malattia renale allo stadio terminale (senza possibilità di ricevere trapianto renale) in associazione a malattia cardiaca avanzata (classe IV NYHA).
- Mancata compliance del paziente al agalsidasi beta o alle visite di follow-up clinico strumentale
- Reazioni severe associate all'infusione, non controllate da cortisonici o riduzione della velocità di infusione

Esito rivalutazione

Si ritiene di proseguire il trattamento con agalsidasi beta?	Sì, compilare scheda richiesta farmaco
	No, compilare scheda di fine trattamento

SECONDA RIVALUTAZIONE (RV)		
Dopo 12 mesi dall'inizio del trattamento		
Data rivalutazione paziente		.../.../....
Valori e condizioni cliniche da rivalutare (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 (Attenzione: effettuare l'analisi dopo 7 giorni dall'inizio della somministrazione del farmaco) ng/mL
O	Danno d'organo a: (il sistema compila in automatico gli organi indicati nella valutazione precedente e permette di indicarne eventualmente altri)	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro:
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al rene o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerulare dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cuore o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²

O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro):
		<input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥ 2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale):
		<input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì
		<input type="radio"/> Infarto del miocardio <input type="radio"/> Altro (specificare....)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì
		<input type="radio"/> Attacco ischemico transitorio <input type="radio"/> Ictus <input type="radio"/> Altro (specificare....)
	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Risposta al dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS ...
		<input type="checkbox"/> No, riportare valore su scala VAS ...
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo ai polmoni o se sviluppato in seguito:</i>		

	O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
	O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
	O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F		Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
	O	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Perdita progressiva <input type="checkbox"/> Perdita improvvisa
	O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRs] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
	O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angiocheratomi <input type="checkbox"/> Altro (specificare)
	O	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cataratta <input type="checkbox"/> Cornea verticillata <input type="checkbox"/> Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
F		Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... <input type="checkbox"/> indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ... <input type="checkbox"/> Presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ...

		<input type="checkbox"/> indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
O	Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	Sì/No (indicare quale... menu a tendina disponibile già nel sistema del Registro Malattie Rare e inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Reazione allergiche al farmaco da segnalare	Sì/No (inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Trapianto di midollo o altre operazioni da segnalare (indicare quale:....)	Sì/No
<i>Solo se sì alla domanda precedente:</i>		
F	Data dell'intervento:	.../.../...

Criteri che il clinico del centro accreditato deve considerare per valutare l'eventuale sospensione del farmaco previo consenso informato del paziente o della sua famiglia/tutore

Indicare se il paziente presenta uno dei criteri sottoelencati:

- Malattia renale allo stadio terminale (senza possibilità di ricevere trapianto renale) in associazione a malattia cardiaca avanzata (classe IV NYHA).
- Mancata compliance del paziente al agalsidasi beta o alle visite di follow-up clinico strumentale
- Reazioni severe associate all'infusione, non controllate da cortisonici o riduzione della velocità di infusione

Esito rivalutazione

Si ritiene di proseguire il trattamento con agalsidasi beta?	Sì, compilare scheda richiesta farmaco
	No, compilare scheda di fine trattamento

TERZA RIVALUTAZIONE (RV)		
Ogni massimo 12 mesi dalla precedente rivalutazione a seconda delle condizioni cliniche del paziente		
Data rivalutazione paziente	.../.../....	
Valori e condizioni cliniche da rivalutare (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 (Attenzione: effettuare l'analisi dopo 7 giorni dall'inizio della somministrazione del farmaco) ng/mL
O	Danno d'organo a: (il sistema compila in automatico gli organi indicati nella valutazione precedente e permette di indicarne eventualmente altri)	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro:
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al rene o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerulare dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cuore o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²

O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro):
		<input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥ 2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale):
		<input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì
		<input type="radio"/> Infarto del miocardio <input type="radio"/> Altro (specificare....)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì
		<input type="radio"/> Attacco ischemico transitorio <input type="radio"/> Ictus <input type="radio"/> Altro (specificare....)
	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Risposta al dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS ...
		<input type="checkbox"/> No, riportare valore su scala VAS ...
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo ai polmoni o se sviluppato in seguito:</i>		

O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F	Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
O	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Perdita progressiva <input type="checkbox"/> Perdita improvvisa
O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRS] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angiocheratomi <input type="checkbox"/> Altro (specificare)
O	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cataratta <input type="checkbox"/> Cornea verticillata <input type="checkbox"/> Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
O	Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ... <input type="checkbox"/> Presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ...

		- indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
O	Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	Sì/No (indicare quale... menu a tendina disponibile già nel sistema del Registro Malattie Rare e inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Reazione allergiche al farmaco da segnalare	Sì/No (inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Trapianto di midollo o altre operazioni da segnalare (indicare quale:....)	Sì/No
<i>Solo se sì alla domanda precedente:</i>		
F	Data dell'intervento:	.../.../...

Criteri che il clinico del centro accreditato deve considerare per valutare l'eventuale sospensione del farmaco previo consenso informato del paziente o della sua famiglia/tutore

Indicare se il paziente presenta uno dei criteri sottoelencati:

- Malattia renale allo stadio terminale (senza possibilità di ricevere trapianto renale) in associazione a malattia cardiaca avanzata (classe IV NYHA).
- Mancata compliance del paziente al agalsidasi beta o alle visite di follow-up clinico strumentale
- Reazioni severe associate all'infusione, non controllate da cortisonici o riduzione della velocità di infusione

Esito rivalutazione

Si ritiene di proseguire il trattamento con agalsidasi beta?	Sì, compilare scheda richiesta farmaco
	No, compilare scheda di fine trattamento

Compilazione a cura del Prescrittore

6. SCHEDA FINE TRATTAMENTO (FT) (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	Data fine trattamento	.././..
O	Indicare la causa fine trattamento	Fallimento terapia
		Non aderenza alla terapia
		Passaggio ad altra alternativa terapeutica
		Trapianto di midollo
		Altra motivazione clinica (specificare quale):
		Comparsa di eventi avversi [inserire collegamento diretto con il sito vigifarmaco.it]
		Decisione del paziente (motivare):
		<i>Decesso</i>
O	Se <i>Decesso</i> indicare se il motivo del decesso è:	Malattia (per il quale il paziente è in trattamento)
		Tossicità correlata al farmaco
		Altro (specificare quale):
O	Se <i>Decesso</i> indicare la data del decesso	.././..

MIGALASTAT – GALAFOLD**MIGALASTAT -
GALAFOLD**

Migalastat è indicato per il trattamento a lungo termine negli adulti e negli adolescenti di età pari o superiore a 16 anni, con una diagnosi accertata di malattia di Fabry (carenza dell' α -galattosidasi A) e caratterizzati da una mutazione suscettibile.

Scheda a cura del Prescrittore**1. SCHEDA REGISTRAZIONE PAZIENTE (RP)**

(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

O	Data registrazione paziente	.../.../....	
O	Età	<i>Indicare età del paziente</i>	Blocco se età <16 anni
O	Sesso	<i>Indicare il sesso del paziente</i>	

Scheda a cura del Prescrittore

2. SCHEDA ELEGGIBILITÀ E DATI CLINICI (EDC)		
Diagnosi di malattia di Fabry (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	1. Dosaggio dell'attività enzimatica dell'alfa-galattosidasi nei leucociti da sangue venoso periferico o su Dried Blood Spot (DBS) che dimostri una ridotta attività dell'enzima	... (nmol/mg/h)
O	2. Indicare se paziente:	Asintomatico
		Sintomatico
O	<i>Se sintomatico alla domanda precedente, indicare:</i>	
	Danno d'organo a:	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro (specificare):
	Attenzione, se sintomatico compare il seguente alert: La somministrazione del farmaco non è raccomandato se il paziente presenta:	
	<input type="checkbox"/> Malattia cardiaca avanzata con fibrosi estesa, se la malattia cardiaca è l'unica indicazione al trattamento (senza possibilità di ricevere trapianto di cuore) <input type="checkbox"/> Malattia renale in stadio terminale, senza possibilità di ricevere trapianto di rene, in combinazione con insufficienza cardiaca avanzata (classe IV NYHA) <input type="checkbox"/> Malattia di Fabry in stadio terminale o presenza di altre comorbidità con un'aspettativa di vita inferiore a un anno	
O	3. Analisi molecolare per la ricerca delle mutazioni del gene codificante GLA indicando:	
	- Mutazione genetica rilevata Indicare il fenotipo: <input type="checkbox"/> Classico <input type="checkbox"/> Non classico <input type="checkbox"/> Mutazione missenso di cui non è noto il significato patologico
		Per il paziente asintomatico con lieve-media alterazione dell'attività enzimatica: dato da inserire obbligatoriamente prima di iniziare il trattamento. Per il paziente sintomatico

			e/o con grave alterazione dell'attività enzimatica: dato da inserire entro 6 mesi dall'inizio del trattamento.
	- Mutazione suscettibile a migalastat? [Verificare consultando le tabelle nell'RCP di migalastat (parag. 5.1)]	Sì	
		No	Blocco
	- Centro che ha effettuato la diagnosi		
O	Diagnosi confermata di malattia di Fabry?	Sì	
		No	Blocco
O	Data della diagnosi	.../.../...	

Caratteristiche del paziente e aspetti rilevanti ai fini dell'eleggibilità (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)			
O	Il tasso di filtrazione glomerulare stimato è inferiore a 30 mL/min/1,73 m ² ?	Sì	Blocco
		No	
O	<i>Se donna in età fertile (compresa tra 15-50 anni)</i>		
	Utilizza misure contraccettive?	Sì	Migalastat non è raccomandato in donne in età fertile che non usano misure contraccettive
		No	
	Donna in gravidanza?	Sì	Migalastat non è raccomandato in donne in gravidanza
		No	
	Se in allattamento, intenzionata a sospenderlo?	Sì	Si deve decidere se interrompere l'allattamento con latte materno o interrompere la terapia con migalastat, tenendo in considerazione il beneficio dell'allattamento per il bambino e il beneficio della terapia per la donna
No			

Alert per il prescrittore	
<i>Prima di iniziare il trattamento con migalastat, valutare attentamente quali sono i farmaci con cui il paziente è attualmente in trattamento</i>	
-	L'uso concomitante di migalastat con la terapia enzimatica sostitutiva non è indicato [RCP Migalastat]. Qualora il medico ritenesse necessaria la co-somministrazione dovrà effettuare una richiesta di uso off-label.

Valori e condizioni cliniche al baseline (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 ng/mL
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo al rene:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerurale dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo al cuore:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²
O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro): <input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale): <input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)

O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Pregressi eventi da segnalare	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Infarto del miocardio <input type="checkbox"/> Altro (specificare....)
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico:</i>		
O	Pregressi eventi da segnalare	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Attacco ischemico transitorio <input type="checkbox"/> Ictus <input type="checkbox"/> Altro (specificare....)
	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Presenza di dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS
<i>Se in precedenza indicato danno d'organo ai polmoni:</i>		
O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F	Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
O	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Perdita progressiva

		<ul style="list-style-type: none"> ○ Perdita improvvisa
O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRs] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> ○ Angiocheratomi ○ Altro (specificare)
O	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> ○ Cataratta ○ Cornea verticillata ○ Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
O	Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
		<input type="checkbox"/> Presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente

Scheda a cura del Prescrittore**3A.SCHEDA RICHIESTA FARMACO (RF) – PRIMA PRESCRIZIONE**

(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

Posologia raccomandata: 123 mg (1 capsula), per os, a giorni alterni e alla stessa ora

<input type="radio"/>	Data richiesta farmaco	.../.../....
<input type="radio"/>	Posologia	
<input type="radio"/>	Durata richiesta farmaco	
<input type="radio"/>	N. flaconi da dispensare	

Scheda a cura del Prescrittore**3B. SCHEDA RICHIESTA FARMACO (RF) – PRESCRIZIONE SUCCESSIVA ALLA PRIMA**

(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

Posologia raccomandata: 123 mg (1 capsula), per os, a giorni alterni e alla stessa ora

<input type="radio"/>	Data richiesta farmaco	.../.../....
<input type="radio"/>	Prevista modifica del dosaggio?	Sì
		No
<i>Se no, il sistema riporta in automatico la posologia indicata nelle prescrizioni precedenti, se sì indicare la nuova posologia:</i>		
<input type="radio"/>	Posologia	
<input type="radio"/>	Durata richiesta farmaco	
<input type="radio"/>	N. flaconi da dispensare	

Scheda a cura del Farmacista

4. SCHEDA DISPENSAZIONE FARMACO (DF)	
L'erogazione da parte del Farmacista può avvenire solo a fronte della presentazione di una richiesta farmaco in corso di validità	
Descrizione del farmaco erogato	
AIC	
Numero di confezioni erogate	
Data dispensazione farmaco	.../.../....

Scheda a cura del Prescrittore

5. SCHEDA RIVALUTAZIONE (RV)

PRIMA RIVALUTAZIONE (RV)

Dopo 6 mesi dall'inizio del trattamento

Data rivalutazione paziente

.../.../....

Valori e condizioni cliniche da rivalutare (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 (Attenzione: effettuare l'analisi dopo 7 giorni dall'inizio della somministrazione del farmaco) ng/mL
O	Danno d'organo a: (il sistema compila in automatico gli organi indicati nella valutazione precedente e permette di indicarne eventualmente altri)	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro:
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al rene o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerurale dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)

<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cuore o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²
O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro): <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale): <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Infarto del miocardio <input type="radio"/> Altro (specificare....)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Attacco ischemico transitorio <input type="radio"/> Ictus <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Risposta al dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS ...

		<input type="checkbox"/> No, riportare valore su scala VAS ...
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo ai polmoni o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F	Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
F	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Perdita progressiva <input type="checkbox"/> Perdita improvvisa
O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale
		<input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRs] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angiocheratomi <input type="checkbox"/> Altro (specificare
F	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna
		<input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cataratta <input type="checkbox"/> Cornea verticillata <input type="checkbox"/> Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
F	Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente - indicare il valore del T/Z-score femorale: ...

	T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	- indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
		<input type="checkbox"/> Presente - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	Sì/No (indicare quale... menu a tendina disponibile già nel sistema del Registro Malattie Rare e inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Reazione allergiche al farmaco da segnalare	Sì/No (inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Trapianto di midollo o altre operazioni da segnalare (indicare quale:....)	Sì/No
<i>Solo se si alla domanda precedente:</i>		
F	Data dell'intervento:	.../.../...

Criteri che il clinico del centro accreditato deve considerare per valutare l'eventuale sospensione del farmaco previo consenso informato del paziente o della sua famiglia/tutore

Indicare se il paziente presenta uno dei criteri sottoelencati:

- Malattia renale allo stadio terminale (senza possibilità di ricevere trapianto renale) in associazione a malattia cardiaca avanzata (classe IV NYHA).
- Mancata compliance del paziente a migalastat o alle visite di follow-up clinico strumentale

Esito rivalutazione

Si ritiene di proseguire il trattamento con migalastat?	Sì, compilare scheda richiesta farmaco
	No, compilare scheda di fine trattamento

SECONDA RIVALUTAZIONE (RV)		
Dopo 12 mesi dall'inizio del trattamento		
Data rivalutazione paziente		.../.../....
Valori e condizioni cliniche da rivalutare (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 (Attenzione: effettuare l'analisi dopo 7 giorni dall'inizio della somministrazione del farmaco) ng/mL
O	Danno d'organo a: (il sistema compila in automatico gli organi indicati nella valutazione precedente e permette di indicarne eventualmente altri)	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro:
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al rene o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerulare dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cuore o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²

O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro):
		<input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥ 2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale):
		<input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì
		<input type="radio"/> Infarto del miocardio <input type="radio"/> Altro (specificare....)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì
		<input type="radio"/> Attacco ischemico transitorio <input type="radio"/> Ictus <input type="radio"/> Altro (specificare....)
	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Risposta al dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS ...
		<input type="checkbox"/> No, riportare valore su scala VAS ...
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo ai polmoni o se sviluppato in seguito:</i>		

	O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
	O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
	O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F		Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
	O	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Perdita progressiva <input type="checkbox"/> Perdita improvvisa
	O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRS] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
	O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angiocheratomi <input type="checkbox"/> Altro (specificare)
	O	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cataratta <input type="checkbox"/> Cornea verticillata <input type="checkbox"/> Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
F		Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... <input type="checkbox"/> indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ... <input type="checkbox"/> Presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ...

		<input type="checkbox"/> indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
O	Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	Sì/No (indicare quale... menu a tendina disponibile già nel sistema del Registro Malattie Rare e inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Reazione allergiche al farmaco da segnalare	Sì/No (inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Trapianto di midollo o altre operazioni da segnalare (indicare quale:....)	Sì/No
<i>Solo se si alla domanda precedente:</i>		
F	Data dell'intervento:	.../.../...

Criteri che il clinico del centro accreditato deve considerare per valutare l'eventuale sospensione del farmaco previo consenso informato del paziente o della sua famiglia/tutore

Indicare se il paziente presenta uno dei criteri sottoelencati:

- Malattia renale allo stadio terminale (senza possibilità di ricevere trapianto renale) in associazione a malattia cardiaca avanzata (classe IV NYHA).
- Mancata compliance del paziente a migalastat o alle visite di follow-up clinico strumentale

Esito rivalutazione

Si ritiene di proseguire il trattamento con migalastat?	Sì, compilare scheda richiesta farmaco
	No, compilare scheda di fine trattamento

TERZA RIVALUTAZIONE (RV)		
Ogni massimo 12 mesi dalla precedente rivalutazione a seconda delle condizioni cliniche del paziente		
Data rivalutazione paziente	.../.../....	
Valori e condizioni cliniche da rivalutare (O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	Altezza	... cm
O	Peso	... kg
O	Livelli plasmatici di Lyso-GL3 (Attenzione: effettuare l'analisi dopo 7 giorni dall'inizio della somministrazione del farmaco) ng/mL
O	Danno d'organo a: (il sistema compila in automatico gli organi indicati nella valutazione precedente e permette di indicarne eventualmente altri)	Reni
		Cuore
		Cervello e sistema nervoso periferico
		Polmoni
		Altro:
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al rene o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Urea mmol/L
O	Creatininemia umol/L
O	Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore
O	Velocità di filtrazione glomerulare dosata mL/min
O	Albuminuria mg nelle 24 ore
O	Proteinuria mg nelle 24 ore
O	Stadio malattia renale cronica stadio
F	Depositi GL-3 in cellule renali (se biopsia renale disponibile)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cuore o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
	Massa ventricolare sinistra g/m ²

O	Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
F	Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro): <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> 1 <input type="radio"/> ≥ 2
O	Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare quale): <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Aritmia ventricolare <input type="radio"/> Fibrillazione atriale <input type="radio"/> Bradicardia <input type="radio"/> Altro (specificare....)
O	Insufficienza cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente (indicare classe NYHA ...)
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Infarto del miocardio <input type="radio"/> Altro (specificare....)
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico o se sviluppato in seguito:</i>		
O	Eventi da segnalare rispetto valutazione precedente	<input type="checkbox"/> No
		<input type="checkbox"/> Sì <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Attacco ischemico transitorio <input type="radio"/> Ictus <input type="radio"/> Altro (specificare....)
	Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente
		<input type="checkbox"/> Presente
O	Risposta al dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS ...
		<input type="checkbox"/> No, riportare valore su scala VAS ...
<i>Se nella valutazione precedente indicato danno d'organo ai polmoni o se sviluppato in seguito:</i>		

O	Capacità vitale forzata (FVC)	... mL
O	Volume espiratorio massimo in un secondo (FEV1)	... mL
O	FEV1/FVC [campo compilato in automatico dal sistema all'inserimento dei valori di FEV1 e FVC]	... %
F	Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score
O	Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Perdita progressiva <input type="checkbox"/> Perdita improvvisa
O	Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterata, riportare il risultato di scale di valutazione dei sintomi gastrointestinali (quali gastrointestinal symptom rating scale [GSRS] o i criteri Rome III) e della scala delle feci di Bristol:
O	Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angiocheratomi <input type="checkbox"/> Altro (specificare)
O	Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Cataratta <input type="checkbox"/> Cornea verticillata <input type="checkbox"/> Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali
O	Osteopenia/Osteoporosi Z-score prima dei 50 anni T-score donne post-menopausa e maschi>50 anni	<input type="checkbox"/> Non presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ... - indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ... <input type="checkbox"/> Presente <ul style="list-style-type: none"> - indicare il valore del T/Z-score femorale: ...

		- indicare il valore del T/Z-score vertebrale: ...
O	Ipoidrosi	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
O	Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	Sì/No (indicare quale... menu a tendina disponibile già nel sistema del Registro Malattie Rare e inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Reazione allergiche al farmaco da segnalare	Sì/No (inserimento di un collegamento diretto al sito vigifarmaco.it per invio della segnalazione)
O	Trapianto di midollo o altre operazioni da segnalare (indicare quale:....)	Sì/No
<i>Solo se si alla domanda precedente:</i>		
F	Data dell'intervento:	.../.../...

Criteri che il clinico del centro accreditato deve considerare per valutare l'eventuale sospensione del farmaco previo consenso informato del paziente o della sua famiglia/tutore

Indicare se il paziente presenta uno dei criteri sottoelencati:

- Malattia renale allo stadio terminale (senza possibilità di ricevere trapianto renale) in associazione a malattia cardiaca avanzata (classe IV NYHA).
- Mancata compliance del paziente a migalastat o alle visite di follow-up clinico strumentale

Esito rivalutazione

Si ritiene di proseguire il trattamento con migalastat?	Sì, compilare scheda richiesta farmaco
	No, compilare scheda di fine trattamento

Compilazione a cura del Prescrittore

6. SCHEDA FINE TRATTAMENTO (FT)		
(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)		
O	Data fine trattamento	.././..
O	Indicare la causa fine trattamento	Fallimento terapia
		Non aderenza alla terapia
		Passaggio ad altra alternativa terapeutica
		Trapianto di midollo
		Altra motivazione clinica (specificare quale):
		Comparsa di eventi avversi [inserire collegamento diretto con il sito vigifarmaco.it]
		Decisione del paziente (motivare):
		<i>Decesso</i>
O	Se <i>Decesso</i> indicare se il motivo del decesso è:	Malattia (per il quale il paziente è in trattamento)
		Tossicità correlata al farmaco
		Altro (specificare quale):
O	Se <i>Decesso</i> indicare la data del decesso	.././..

SCHEMA PEDIATRICA

Valori e condizioni cliniche al baseline e/o da rivalutare in seguito

(O: Obbligatorio l'inserimento; F: facoltativo l'inserimento)

DESCRIZIONE PARAMETRI		Baseline	Follow-up
Parametri comuni:			
Altezza	... cm	O	O
Peso	... kg	O	O
Livelli plasmatici di Lyso-GL3 ng/mL	O	O
Se in precedenza indicato danno d'organo al rene o se sviluppato in seguito:			
Albuminuria mg nelle 24 ore	O	O
Proteinuria mg nelle 24 ore	O	O
Velocità di filtrazione glomerulare dosata mL/min	O	O
Urea mmol/L	O	O
Creatininemia umol/L	O	O
Volume dell'urina	... mL nelle 24 ore	O	O
Se in precedenza indicato danno d'organo al cuore o se sviluppato in seguito:			
Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg	O	O
Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente (indicare quale): <i>o Aritmia ventricolare</i> <i>o Fibrillazione atriale</i> <i>o Bradicardia</i> <i>o Altro (specificare....)</i>	O	O
Valvulopatie	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente	O	O
Massa ventricolare sinistra g/m ²	O	O
Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente	O	O

Fibrosi parete ventricolare	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente (indicare n. segmenti fibrotici nel ventricolo sinistro): <i>o 1</i> <i>o ≥ 2</i>	F	F
Se in precedenza indicato danno d'organo al cervello e/o sistema nervoso periferico o se sviluppato in seguito:			
Presenza di dolore neuropatico/Risposta al dolore neuropatico:	<input type="checkbox"/> No/No, riportare valore su scala VAS o di Wong-Baker..... <input type="checkbox"/> Sì, riportare valore su scala VAS o di Wong-Baker <i>o Acroparestesie (formicolio, dolore urente a mani e/o piedi)</i> <i>o Dolore addominale</i> <i>o Alterata tolleranza al caldo</i> <i>o Alterata tolleranza al freddo</i> <i>o Mal di testa senza altra causa</i>	O	O
Aumento del segnale della sostanza bianca	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente	O	O
Parametri vari:			
Qualità della vita [usando questionario SF-12]	... score	F	F
Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Perdita parziale o completa dell'udito (indicare i valori di perdita uditiva: dB) <i>o Perdita progressiva</i> <i>o Perdita improvvisa</i> <input type="checkbox"/> Tinnito	O	F
Funzionalità gastrointestinale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterata: <i>o Vomito/diarrea da causa non infettiva/non infiammatoria</i> <i>o Gonfiore addominale</i> <i>o Alterazione dell'alvo</i>	O	O

Manifestazioni dermatologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti <i>o Angiocheratomi</i> <i>o Altro (specificare)</i>	O	O
Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessuna <input type="checkbox"/> Presenti: <i>o Cornea verticillata</i> <i>o Tortuosità dei vasi retinici e congiuntivali</i>	O	F
Ipidrosi	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente	O	O
Depressione	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente	O	O
Febbre ricorrente non altrimenti giustificata	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente	O	O
Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	Si/No (indicare quale... menu a tendina disponibile già nel sistema del Registro Malattie Rare)		O
Reazione allergiche al farmaco da segnalare	Si/No		O
Trapianto di midollo o altre operazioni da segnalare (indicare quale:....)	Si/No		O
Solo se sì alla domanda precedente:	Data dell'intervento: .../.../...		F

Obiettivi di trattamento per pazienti affetti da Malattia di Fabry (Riadattato da Wanner et al. European expert consensus statement on therapeutic goals in Fabry disease. Molecular Genetics and Metabolism 2018)

Outcome		Tipologia di paziente	Risultato atteso
Biomarker metabolici	Lyso GL-3 nel plasma	Tutti	Riduzione dei livelli di lyso-GL-3 il più possibile vicino a valori normali
		Nessun coinvolgimento renale	Mantenere eGFR in un intervallo normale di valori (90-120 ml/min/1,73m ²). Evitare la perdita di eGFR.
Funzionalità renale	eGFR (mL/min/1,73m²)	Coinvolgimento renale lieve, eGFR a livelli normali (90-120 ml/min/1,73m ²) o iperfiltrazione (>90 mL/min/1,73m ²)	Mantenere eGFR in un intervallo normale di valori (90-120 ml/min/1,73m ²).
		Compromissione funzione renale da lieve a moderata, riduzione lieve di eGFR (60-90 ml/min/1,73m ²)	Prevenire la progressione della perdita di eGFR e stabilizzare i livelli di eGFR
		Compromissione funzione renale da moderata a severa, riduzione da lieve a moderata di eGFR (45-59 ml/min/1,73m ²)	Prevenire la progressione della perdita di eGFR per ritardare/evitare l'ESKD
		Riduzione da moderata a severa di eGFR (30-44 ml/min/1,73m ²)	Prevenire la progressione della perdita di eGFR per ritardare/evitare l'ESKD
		Riduzione severa di eGFR (15-29 ml/min/1,73m ²)	Limitare il più possibile la diminuzione di eGFR; ritardare la progressione verso l'ESKD
		ESKD	Fornire una terapia sostitutiva renale ottimale mediante dialisi o trapianto renale, mantenendo ERT per evitare danni al cuore e al SNC. Suggerire e incoraggiare il trapianto di rene prima della dialisi (da un donatore vivente quando possibile) per prevenire l'impatto su altri organi.
		Tutti	Mantenere livelli di albuminuria più bassi possibile
		Compromissione funzionalità renale da lieve a moderata, livelli di albuminuria: <30 mg/g (<3 mg/mmol)	Normalizzare/stabilizzare l'albuminuria
		Livelli di albuminuria: <30-300 mg/g (3-30 mg/mmol)	Normalizzare/stabilizzare l'albuminuria
		Livelli di albuminuria: >300 mg/g (>30 mg/mmol)	Ridurre i livelli a <300 mg/g (30 mg/mmol)
	Albuminuria (mg nelle 24 ore)		

		Compromissione funzionalità renale da moderata a severa	Rallentare la progressione di albuminuria	
Funzionalità cardiaca	Ipertrofia ventricolare sinistra	Non presente	Prevenire lo sviluppo di ipertrofia	
		Presente	Prevenire ulteriore progressione e raggiungere la stabilizzazione dell'ipertrofia, e prevenire le complicazioni	
	Fibrosi	Non presente (pazienti senza fibrosi rilevabile alla MRI)	Prevenire lo sviluppo di fibrosi	
		Lieve (non più di un segmento fibrotico nel ventricolo sinistro) o severa (≥ 2 segmenti fibrotici)	Stabilizzare/prevenire la progressione della fibrosi	
	Insufficienza cardiaca	Tutti	Migliorare la tolleranza all'esercizio fisico, le normali attività quotidiane e la QoL nei pazienti con sintomi di insufficienza cardiaca. Prevenire il deterioramento funzionale (es. un aumento della classe NYHA) Prevenire il ricovero in ospedale o la morte a causa di insufficienza cardiaca	
	Fattore di rischio cardiovascolare	Tutti	Ridurre la morbilità e la mortalità cardiovascolare mediante un controllo ottimale della pressione arteriosa e la modifica di altri fattori di rischio cardiovascolare	
	Mortalità e morbilità cardiaca	Cardiomiopatia in fase iniziale	Evitare la morbilità e la mortalità prematura	
		Cardiomiopatia avanzata	Ridurre la morbilità ed evitare mortalità prematura	
	Funzionalità cerebrovascolare	TIA/ictus	Pazienti senza eventi	Prevenire eventi TIA/ictus e ritardare l'età all'esordio del primo evento
			Pazienti con almeno un evento	Prevenire ricorrenza di TIA/ictus
Aumento del segnale della sostanza bianca		Stadio iniziale	Prevenire lo sviluppo di iperintensità di segnale	
		Stadio avanzato	Ritardare la progressione di iperintensità di segnale (in numero e volume)	
Dolore neuropatico	Tutti	Ridurre gli episodi dolorosi		

Funzionalità uditiva (nessuna possibilità biologica di miglioramento)	Perdita improvvisa dell'udito	Gestire le aspettative dei pazienti circa l'uso del trattamento e la probabilità di ripristino dell'udito
Funzionalità gastro intestinale	Stadio avanzato	Prevenire la progressione dei sintomi gastrointestinali
	Stadio iniziale	Evitare o ridurre i sintomi gastrointestinali
	Tutti	Mitigazione dei sintomi gastrointestinali per migliorare la qualità della vita. Monitorare i sintomi gastrointestinali utilizzando scale di valutazione GI validate (Rome III o GSRS la scala delle feci Bristol).
Funzionalità respiratoria	Tutti	Stabilizzare o migliorare la funzionalità polmonare
Ipidrosi	Tutti	Aumentare la sudorazione e ridurre gli episodi di febbre

eGFR: tasso di filtrazione glomerulare stimato; **ERT:** terapia enzimatica sostitutiva; **ESKD:** End Stage Kidney Disease, malattia renale in stadio terminale; **Lyso-GL3:** globotriaosilfosfingosina; **MRI:** risonanza magnetica; **TIA:** attacco ischemico transitorio