

**FORMULAR PENTRU VERIFICAREA RESPECTĂRII CRITERIILOR DE ELIGIBILITATE  
AFERENTE PROTOCOLULUI TERAPEUTIC DCI IMIGLUCERASUM**

**SECȚIUNEA I - DATE GENERALE**

1. Unitatea medicală: .....

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

3. Cod parafă medic: 

4. Nume și prenume pacient: .....

CNP / CID: 5. FO / RC:  în data: 

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

7. Tip evaluare:  inițiere  continuare  întrerupere

8. Încadrare medicament recomandat în Listă:

 boala cronică (sublista C secțiunea C1), cod G:  PNS (sublista C secțiunea C2), nr. PNS: , cod de diagnostic (*varianta 999 coduri de boală*), după caz:  ICD10 (sublista A, B, C secțiunea C3, D, după caz), cod de diagnostic (*varianta 999 coduri de boală*): 

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

2)..... DC (după caz) .....

În doza de .....U/kg.....U/perfuzie, o perfuzie la 2 săptămâni interval.

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

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

 DA  NU

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

## A. CRITERII DE INCLUDERE ÎN TRATAMENT

1. Diagnostic: Boala Gaucher tip 1 și tip 3.....

**- diagnostic specific:**

- a) enzimatic<sup>1</sup>..... data            DA  NU
- b) molecular<sup>2</sup> ..... data            DA  NU

2. Sunt eligibili pentru tratament pacienții care prezintă Boală Gaucher tip 1 sau tip 3, cel puțin unul dintre criteriile de includere enumerate mai jos:

**I. Pacienți cu vârsta sub 18 ani** DA  NU

## a) Retard de creștere:

 DA  NU1) talia ..... cm/SDS ..... 2) greutatea ..... kg/IMC ..... 

## b) Organomegalie simptomatică sau disconfort mecanic:

 DA  NU1) splenectomie:  DA  NU

dacă NU:

2) volumul splenic (cmc ..... mN<sup>3</sup>.....) 3) volumul hepatic (cmc ..... mN<sup>4</sup>.....) 

## c) Citopenie severă:

 DA  NU1) Hb.....g/dl.....< 10g/dl 

(datorată bolii Gaucher)?

 DA  NU2) trombocite...../mmc ; < 60.000/mmc 

sau:

3) neutropenie...../mmc; < 500/mmc 

sau:

4) leucopenie simptomatică cu infecții 

d) **Boală osoasă:** a) simptomatică: episoade recurente de dureri osoase, crize osoase, fracturi patologice; b) modificari specifice la RMN osos: infiltrare medulara, leziuni osteolitice, infarcte osoase, necroza avasculara; c) scaderea densitatii minerale osoase: osteopenie, osteoporoza  DA  NU

<sup>1</sup> valoare scăzută a β glucocerebrozidazei <15-20% din valoarea martorilor<sup>2</sup> prezența unor mutații specifice bolii, în stare de homozigot sau heterozigot compus la nivelul genei β glucocerebrozidazei (localizată 1q21)<sup>3</sup> multiplu vs normal (raportare la valoarea normală; valoarea normală = [Gr. pacientului (gr)x0,2]/100<sup>4</sup> multiplu vs normal (raportare la valoarea normală; valoarea normală = [Gr. pacientului (gr)x2,5]/100

e) Agravare progresiva cel puțin a uneia dintre următoarele componente ale tabloului clinic al bolii: organomegalia, anemia, trombocitopenia sau boala osoasa (chiar dacă parametrii care definesc aceste suferințe nu ating valorile menționate mai sus).  DA  NU

f) **Prezența formei neuronopate cronice (tipul 3) sau existența în fratrie a unui pacient cu această formă de boală**  DA  NU

## II. Pacienți cu vârsta peste 18 ani

DA  NU

### a) Somatometrie:

1) talia ..... cm/SDS .....

2) greutatea ..... kg/IMC .....

### b) Creștere viscerală masivă care conduce la disconfort mecanic sau infarcte:

DA  NU

1) splenectomie:  DA  NU

dacă NU:

2) volumul splenic (cmc ..... mN<sup>3</sup> ..... )

3) volumul hepatic (cmc ..... mN<sup>4</sup> ..... )

### c) Citopenie severă:

DA  NU

1) Hb..... g/dl..... < 9 g/dl

(datorată bolii Gaucher)?

DA  NU

2) trombocite...../mmc ; < 60.000/mmc

sau:

3) neutropenie...../mmc; < 500/mmc

sau:

4) leucopenie simptomatică cu infecții

d) **Boală osoasă activă definită prin:** a) episoade osoase recurente: fracturi patologice, crize osoase; b) modificari specifice la RMN osos: infiltrare medulară, leziuni osteolitice, infarcte osoase, necroză avasculară; c) scăderea densității minerale osoase: osteopenie, osteoporoză.  DA  NU

e) Agravare progresivă cel puțin a uneia dintre următoarele componente ale tabloului clinic al bolii: organomegalia, anemia, trombocitopenia sau boala osoasă (chiar dacă parametrii care definesc aceste suferințe nu ating valorile menționate mai sus).  DA  NU

3. Pacienții care au urmat tratament anterior cu Velaglucerase Alfa la care nu s-a înregistrat răspuns adecvat după 12 luni de tratament cu 60 U/kgc la fiecare 2 săptămâni.  DA  NU

## B. CRITERII DE CONTINUARE A TRATAMENTULUI (*Tratamentul se continuă toată viața!*)

### 1. Perioada de administrare a terapiei de substituție enzimatică:

Data inițierii:  până la:

## 2. Evoluția manifestărilor clinice sub tratament:

### a) Retardul de creștere (pentru pacienții cu vârsta sub 18 ani):

DA  NU

1) talia ..... cm/SDS .....

- evoluție:** - staționar   
- ameliorare   
- normalizare

2) greutatea ..... kg/IMC .....

- evoluție:** - staționar   
- ameliorare   
- normalizare

### b) Organomegalia:

DA  NU

1) splenectomie:

DA  NU

dacă NU:

2) volumul splenic (cmc ..... mN<sup>3</sup>.....)

- evoluție:** - agravare  - ameliorare   
- staționară  - normalizare

3) volumul hepatic (cmc ..... mN<sup>4</sup>.....)

- evoluție:** - agravare  - ameliorare   
- staționară  - normalizare

### c) Citopenie:

1) Hb.....g/dl

- evoluție:** - agravare  - ameliorare   
- staționară  - normalizare

2) trombocite...../mmc

- evoluție:** - agravare  - ameliorare   
- staționară  - normalizare

3) neutrofile...../mmc

- evoluție:** - agravare  - ameliorare   
- staționară  - normalizare

### d) Boală osoasă

1) clinic (in ultimele 6 luni):

- dureri   
- crize osoase   
- fracturi patologice

- evoluție:** - agravare   
- staționară   
- ameliorare   
- normalizare

2) IRM femur bilateral (se efectueaza la 12-24 luni):

- |                       |                          |                             |                          |
|-----------------------|--------------------------|-----------------------------|--------------------------|
| - infiltrare medulară | <input type="checkbox"/> | <b>evoluție:</b> - agravare | <input type="checkbox"/> |
| - leziuni litice      | <input type="checkbox"/> | - staționară                | <input type="checkbox"/> |
| - infarcte osoase     | <input type="checkbox"/> | - ameliorare                | <input type="checkbox"/> |
| - necroză vasculară   | <input type="checkbox"/> |                             |                          |

3) Osteodensitometrie (L1-L4 și șold bilateral); se efectueaza la 12 luni interval:

- osteopenie
- osteoporoza

**4. Efecte adverse:**

- DA  NU
- absente
  - prezente  (enumerare): .....
  - .....

**5. Comorbidități importante pentru evoluția pacientului:**

.....

**C. CRITERII DE ÎNTRERUPERE A TRATAMENTULUI**

1. Lipsa de complianță a pacientului
2. Efecte adverse severe: dispnee, tahicardie, dureri precordiale, angioedem (excepționale de altfel în experiența raportată la acești pacienți); în acest caz, se indică evaluarea pacientului în vederea trecerii la terapia specifică de reducere a substratului (TRS).
3. Decesul pacientului

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

Data:

Semnătura și parafa medicului curant

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