



CWGCMO – XENPOZYME – Première demande
Spingomyélinase acide (ASMD) type A/B ou type B

Initiales		Genre		Date de naissance/...../.....
Date du diagnostic/...../.....	Date de début du traitement/...../.....		
Données métaboliques					
				Résultats	Valeurs normales (+/- d.s. moyenne)
1. Déficit en sphingomyélinase acide (SMA) <i>mesuré dans les leucocytes, les fibroblastes ou les lymphocytes</i>					
2. Diagnostic génétique					
3. Diagnostic clinique compatible avec l'ASMD de type A/B sans déficience neurologique grave ou de type B					
Image clinique					
1. Foie	Fibrose hépatique ou cirrhose hépatique <i>(fibroskan & imagerie (CT/IRM))</i>				
	+ Transaminases sériques <i>(> of = 3 ULN (Upper Limit of Normal))</i>			ULN	ULN
2. Sang	Plaquettes sanguines (<i>< 100 x 10⁹ /L</i>)			x 10 ⁹ /L	x 10 ⁹ /L
	Tendance hémorragique			<input type="checkbox"/> Elevé	<input type="checkbox"/> Normal
3. Rate	Splénectomie			<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
	ou Splénomégalie <i>(> 5x la valeur normale selon l'âge)</i>				
4. Poumons	Valeur DLco (<i>< 70 % de la valeur prédictive (à partir de l'âge de 5 ans)</i>)				
	Maladie pulmonaire interstitielle <i>(CT-scan haute résolution)</i>			<input type="checkbox"/> Oui	<input type="checkbox"/> Non
5. Squelette	<i>Pour les enfants</i> Courbe percentile (<i>baisse d'au moins 20% (-2SD ou min 2 percentiles)</i>)				
	RX - âge squelettique				
	<i>Pour les adultes</i> DEXA-scan (Z-score)				
6. Système nerveux central	Si la mutation p.Arg610del n'est pas présente: IRM cérébrale et QI / coefficient de développement				
7. Motivation					
ANNEXES	<ul style="list-style-type: none"> ■ Protocoles dactylographiés, datés et signés ■ Explications en cas de NON REALISATION d'un ou plusieurs items ■ Rapport médical complet motivant l'initiation du traitement 				

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

(cachet)

(date)

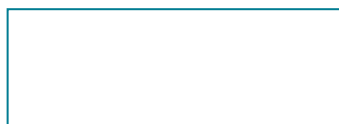
(signature du demandeur)



XENPOZYME – BILAN ANNUEL

Initiales		Genre		Date de naissance/...../.....		
Date du diagnostic/...../.....			Date de début du traitement/...../.....		
				Résultats	Mieux	Stable	Pire
1. Foie	Fibrose hépatique ou cirrhose hépatique <i>(fibrosan & imagerie (CT/IRM))</i>				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	+ Transaminases sériques <i>(> of = 3 ULN (Upper Limit of Normal))</i>			ULN	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Sang	Plaquettes sanguines (<i>< 100 x 10⁹ /L</i>)			x 10 ⁹ /L	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Tendance hémorragique				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. Rate	Splénectomie				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	ou Splénomégalie <i>(> 5x la valeur normale selon l'âge)</i>				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Poumons	Valeur DLco (<i>< 70 % de la valeur prédictive</i>) <i>(à partir de l'âge de 5 ans)</i>				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Maladie pulmonaire interstitielle <i>(CT-scan haute résolution)</i>				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Squelette	<i>Pour les enfants</i> Courbe percentile				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	RX - âge squelettique				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	<i>Pour les adultes</i> DEXA-scan (Z-score)				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. Système nerveux central	Déficience psychique et/ou retard mental			<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non			
	Si la mutation p.Arg610del n'est pas présente <i>(Echelle en fonction de l'âge)</i>			Bayley <i>(de 0 à 42 mois)</i>			
				WIPPSI <i>(4 à 7 ans)</i>			
				WISC <i>(à partir de 7 ans)</i>			
			WAIS <i>(à partir de 16 ans)</i>				
7. Patient	Compliance			<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non			
8. Motivation							
ANNEXES	<ul style="list-style-type: none"> ■ Protocoles dactylographiés, datés et signés ■ Explications en cas de NON REALISATION d'un ou plusieurs items ■ Rapport médical complet motivant la poursuite du traitement 						

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



(cachet)

(date)

(signature du demandeur)