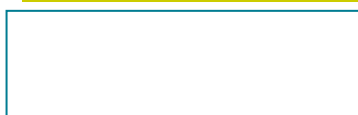




CWGCMO – XENPOZYME – 1^{ste} aanvraag
Zure Sfingomyelinasedeficiënte (ASMD) type A/B of type B

Initialen		Gender		Geboortedatum/...../.....
Datum diagnose/...../.....	Startdatum behandeling/...../.....		
Metabole gegevens					
				Resultaten	Normale waarden (gemiddelde +/- s.d.)
1. Deficiëntie van zure sfingomyelinase (ASM), gemeten in leukocyten of fibroblasten of lymfocyten					
2. Genetische diagnose					
3. Klinische diagnose consistent met ASMD type A/B zonder ernstige neurologische aantasting of type B.					
Klinisch Beeld					
1. Lever	Leverfibrose of levercirrose (fibrosan & beeldvorming (CT/MRI))				
	+ Serum transaminasen (> of = 3 ULN (Upper Limit of Normal))			ULN	ULN
2. Bloed	Bloedplaatjes (< 100 x 10 ⁹ /L)			x 10 ⁹ /L	x 10 ⁹ /L
	Bloedingsneiging			<input type="checkbox"/> Verhoogd	<input type="checkbox"/> Normaal
3. Milt	Splenectomie			<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Neen
	of Splenomegalie (> 5x normale waarde volgens leeftijd)				
4. Longfunctie	DLco waarde (< 70 % voorspelde waarde) (vanaf de leeftijd van 5 jaar)				
	Interstitiële longziekte (hoge resolutie CT-scan)			<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Neen
5. Bot	Voor kinderen Groei - Percentielcurve (daling van min 20%) (-2SD of min 2 percentiellijnen)				
	RX - skeletleeftijd				
	Voor volwassenen DEXA-scan (Z-score)				
6. Centraal zenuwstelsel	Indien p.Arg610del mutatie niet aanwezig: MRI-hersenen en IQ / ontwikkelingscoëfficiënt				
7. Motivatie					
BIJLAGEN	<ul style="list-style-type: none"> ■ Getypte, getekende en gedateerde protocollen ■ Toelichtingen in het geval van NIET UITVOERING van één of meer items ■ Volledig medisch verslag met ook de motivatie van de start van de behandeling 				



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

(stempel)

(datum)

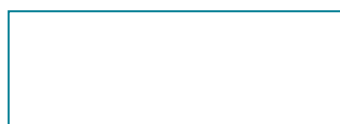
(handtekening van de aanvrager)



XENPOZYME - JAARLIJKS OVERZICHT

Initialen		Gender		Geboortedatum/...../.....		
Datum diagnose/...../.....			Startdatum behandeling/...../.....		
				Resultaten	Beter	Stabiel	Slechter
1. Lever	Leverfibrose of levercirrose (fibroscan & beeldvorming (CT/MRI))				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	+ Serum transaminasen (> of = 3 ULN (Upper Limit of Normal))			ULN	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. Bloed	Bloedplaatjes (< 100 x 10 ⁹ /L)			x 10 ⁹ /L	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Bloedingsneiging				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. Milt	Splenectomie				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	of Splenomegalie (> 5x normale waarde volgens leeftijd)				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. Longfunctie	DLco waarde (< 70 % voorspelde waarde) (vanaf de leeftijd van 5 jaar)				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Interstitiële longziekte (hoge resolutie CT-scan)				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. Bot	Voor kinderen Groei - Percentielcurve				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	RX - skeletleeftijd				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
	Voor volwassenen DEXA-scan (Z-score)				<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. Centraal zenuwstelsel	Psychische afwijking en/of mentale retardatie Indien p.Arg610del mutatie niet aanwezig (Schaal volgens leeftijd)			<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Neen			
				Bayley (van 0 tot 42 maanden)			
				WIPPSI (4 tot 7 jaar)			
				WISC (vanaf 7 jaar)			
7. Patiënt	Therapietrouw			<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Neen			
8. Motivatie							
BIJLAGEN	<ul style="list-style-type: none"> ■ Getypte, getekende en gedateerde protocollen ■ Toelichtingen in het geval van NIET UITVOERING van één of meer items ■ Volledig medisch verslag met ook de motivatie van de voortzetting van de behandeling 						

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



(stempel)

(datum)

(handtekening van de aanvrager)