

ASMD neuroviscerale cronica e viscerale cronica: indicazioni per il follow up multidisciplinare del paziente in trattamento con ERT in dose escalation e in dose di mantenimento.

Legenda Tabelle : accertamenti raccomandati (in minuscolo) e **accertamenti facoltativi** (in grassetto corsivo)

Età pediatrica 1 mese – 10 anni. Esami ematochimici

Esami ematochimici	Baseline (prima della I infusione)	Prima della IV infusione	Prima della VII infusione	Prima della X infusione	Prima della XIII infusione	Prima della XVI infusione	Dopo il raggiungimento della dose target
Emocromocitometrico + F, PCR	x	x		x		x	x
Lisosfingomielina (spot o pl.)	x	x		x		x	x
Chitotriosidasi (spot o pl.)	x	x		x		x	x
Profilo lipidico: TGL, Col Tot, HDL, LDL, VLDL, ApoA, Apo B, Apo A1 ,	x	x		x		x	x ogni 6
Funz. epatica: AST*, ALT*, gammaGT, FA, Bili fraz, PT, PTT, INR, alb., prot tot	x	x		x		x	x ogni 6
Funz renale : azotemia, creat, Na, K, Cl, es completo urine, Altro: CPK, LDH; GLICEMIA; INSULINA, TSH (solo basale, poi solo se alterato)	x					x	x ogni 6
Nutrizionali/met osseo : sideremia, ferritina, transferrina, folico, B12, Mg, Zn, IgA, IgG, IgM , Vit D, PTH, FA, FA isoenzima osseo , Ca, P, telopeptide C (CTX) , osteocalcina	x		x			x	x ogni 6
Profilo immuno-allergologico: IgE e IgG anti olipudasi C3, C4 e Ic						x	se reazione avversa o non efficacia terapeutica (aggiungere: IgG neutralizzanti)

AST*, ALT*: da eseguire 24-48 h dopo ogni infusione in dose escalation

Età pediatrica 1 mese – 10 anni. Esami strumentali e visite specialistiche

Indagini strumentali e visite specialistiche	Baseline (prima della I infusione)	Prima della IV infusione	Prima della VII infusione	Prima della X infusione	Prima della XVI infusione	Dopo il raggiungimento della dose target
EO, Peso, L/h , BMI, Parametri vitali (Fr Fc Sat PA) [§]						
Ecocardiocolordoppler	x					x ogni 12 mesi, s.c.
ECG	x		x		x	x ogni 6-12 mesi
Ecografia addominale completa (con calcolo diametro longitudinale milza)	x					x ogni 6-12 mesi
RMN addome:	Solo se se epatopatia moderata-severa con follow up a seguire					x ogni 24 mesi
Fibroscan (se età > 6 anni)	Se epatopatia severa				x se epatopatia severa al baseline	x ogni 24-36 mesi
Rx torace TAC polmone (da considerare in età ped. se quadro respiratorio severo)	x solo x se coinvolgimento respiratorio severo					x ogni 24 mesi x se non risposta terapeutica o se peggioramento coinvolgimento respiratorio
Spirometria - DLCO (se età > 6 anni)	x				x se patologico al baseline	x ogni 12 mesi
Visita oculistica	x				x	x ogni 24 mesi fino a 10 anni
Visita NPI Test di sviluppo	x				x	x ogni 24 mesi
Mineralizzazione ossea (DEXA se età > 6 anni):	x					x ogni 24-36 mesi
Valutazione dietistica e nutrizionale (recall intake macro e micronutrienti)	x				x	x ogni 6-12 mesi
Indicatori qualità di vita: -PedsQL 4.0	x					x ogni 12 mesi
Valutaz. psicologica	x					x 12 mesi

[§] EO, Peso, L/h , BMI, Parametri vitali (Fr Fc Sat PA): da valutare ad ogni infusione

Età : adolescente > 10 anni e adulto . Esami ematochimici

Esami ematochimici	Baseline (prima della I infusione)	Prima della IV infusione	Prima della VII infusione	Prima della X infusione	Prima della XIV infusione (<u>solo se adulto > 18 aa</u>)	Prima della XVI infusione (<u>se età pediatrica 10-18 aa</u>)	Dopo il raggiungimento della dose target
Emocromocitometrico + F, PCR	x			x	x	x	Ogni 6 mesi
Lisosfingomielina (su spot o dosaggio pl)	x			x	x	x	x ogni 6 mesi
Chitotriosidasi (su spot o dosaggio pl)	x			x	x	x	x ogni 6 mesi
Profilo lipidico: TGL, Col Tot, HDL-LDL, ApoA, Apo B, Apo A1	x			x	x	x	x ogni 6
Funzionalità epatica: AST*, ALT*, gammaGT, FA, Bili fraz, PT, PTT, INR, alb., prot tot	x			x	x	x	x ogni 6
Funz renale : azotemia, creat, Na, K, Cl, es completo urine, Altro:CPK, LDH; TSH (solo basale, poi solo se alterato), insulina e glicemia	x				x	x	x ogni 12 mesi
Nutrizionali/met osseo : sideremia, ferritina, transferrina, folico, B12, Mg, Zn, IgA, IgG, IgM , Vit D, PTH, FA, FA isoenzima osseo , Ca, P, telopeptide C (CTX), osteocalcina	x				x	x	x ogni 12 mesi
consul. endocrinologica con specifici dosaggi ormonali: solo se ritardo puberale (<i>timing secondo necessità clinica</i>)							
Profilo immuno-allergologico : IgE e IgG anti olipudasi C3, C4 e Ic					x	x	se reazione avversa o non efficacia terapeutica (aggiungere: IgG neutralizzanti)

AST*, ALT*: da eseguire 24-48 h dopo le infusioni in dose escalation

Età: adolescente > 10 anni e adulto . Esami strumentali e visite specialistiche

Indagini strumentali e visite specialistiche	baseline	Prima della IV infusione	Prima della VII infusione	Prima della XIV infusione (solo se adulto > 18 aa)	Prima della XVI infusione (se età 10 – 18 aa)	Dopo il raggiungimento della dose target
EO, Peso, h (seriata se in età pediatrica 10-18) , BMI ,Parametri vitali (Fr Fc Sat PA) §	x					
Ecocardiocolordoppler Ecodoppler TSA con IMT (spessore-intima media carotideo)	x					x ogni 12 mesi, s.c
ECG	x		x	x	x	x ogni 6, s.c
RMN cadio	x se ecocordio patologico/su indicazione cardiologica					x ogni 12- 24 mesi
TAC coronarica	x se sospetta coronaropatia/su indicazione cardiologica					x ogni 12-24 mesi se baseline patologico
Ecografia addominale completa (se in età ped. , con valutazione diametro longitudinale milza)	x			x	x	x ogni 12 mesi
RMN addome (misurazione Vol epatico e splenico in cm³ e e MN)	X					x ogni 12 mesi
Fibroscan	Se epatopatia severa					x ogni 12 mesi
Rx torace	x					x ogni 24-36 mesi
TAC polmone (in età pediatrica da considerare solo se quadro respiratorio compromesso o DLCO patologica)	x					x se non risposta terapeutica o se peggioramento coinvolgimento respiratorio
Spirometria - DLCO	x			x se patologico al baseline	x se patologico al baseline	x ogni 12
Visita oculistica	x					xSe segni neurologici
Visita NPI/ vis neurologica, test di sviluppo/ valutazione cognitiva	x					x ogni 12-24 mesi
Mineralizzazione ossea (DEXA) standardizzata	x					x ogni 24 mesi
Valutazione dietistica e nutrizionale (recall intake macro e micronutrienti)	x					x ogni 12 mesi
Indicatori qualità di vita: -PedsQL 4.0 (10-18 anni) - Short Form Health Survey (SF-36) (età >18 anni)	x					x ogni 12 mesi
Valutaz. psicologica	x					x ogni 12

§ EO, Peso, h (h seriata se in età pediatrica 10-18) , BMI ,Parametri vitali (Fr Fc Sat PA): da valutare ad ogni infusione

