



REGIONE DEL VENETO

giunta regionale

42

17 MAR. 2025

DECRETO N. DEL

OGGETTO: Individuazione dei centri autorizzati alla prescrizione dei farmaci cipaglicosidasi alfa (Pombiliti - Registered) e miglustat (Opfolda - Registered). Approvazione delle schede prescrittive per i farmaci indicati per il trattamento della malattia di Pompe.

NOTE PER LA TRASPARENZA:

Con il presente provvedimento, si individuano i Centri autorizzati alla prescrizione del farmaco cipaglicosidasi alfa (Pombiliti - Registered), nuova entità terapeutica, di cui alla Determina AIFA 13 dicembre 2024, n. 776 (G.U n. 298 del 20 dicembre 2024) e miglustat (Opfolda - Registered), nuova entità terapeutica, di cui alla Determina AIFA 13 dicembre 2024, n. 777 (G.U n. 298 del 20 dicembre 2024), nonché si approvano le schede prescrittive per i medesimi farmaci e per i farmaci alglucosi alfa (Myozyme - Registered) e avalglucosidasi alfa (Nexviadyme - Registered) indicati per il trattamento della malattia di Pompe.

**IL DIRETTORE GENERALE
DELL'AREA SANITÀ E SOCIALE**

VISTA la Legge regionale 25 ottobre 2016, n. 19 "Istituzione dell'ente di governance della sanità regionale veneta denominato "Azienda per il governo della sanità della Regione del Veneto - Azienda Zero". Disposizioni per la individuazione dei nuovi ambiti territoriali delle Aziende ULSS" e s.m.i.;

VISTA la Deliberazione della Giunta regionale n. 491 del 17 aprile 2018 "Attuazione DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'art. 1, comma 7, del D.L. 30/12/1992, n. 502" in materia di malattie rare ed aggiornamento della rete di assistenza per le malattie rare, anche in funzione dell'avvio dell'attività delle reti europee di riferimento per le malattie rare (ERN)" che, tra l'altro, prevede che "la prescrizione e l'erogazione di farmaci per le persone con malattie rare siano gestite attraverso il sistema informativo malattie rare, fatta salva la necessità di compilazione del Registro AIFA e/o la compilazione dei sistemi di prescrizione regionali qualora previsti. In particolar modo, per quanto concerne i farmaci ad alto costo, il sistema dovrà attivare sistemi specifici di verifica e controllo tramite la predisposizione di moduli di prescrizione ed erogazione su modello dei registri AIFA - predisposti da appositi gruppi di lavoro di specialisti per materia e validati dalla Commissione Terapeutica Regionale sul Farmaco - a garanzia del rispetto delle condizioni di rimborsabilità definite a livello nazionale";

VISTA la Deliberazione della Giunta regionale n. 614 del 14 maggio 2019 "Approvazione delle schede di dotazione delle strutture ospedaliere e delle strutture sanitarie di cure intermedie delle Aziende Ulss, dell'Azienda Ospedale-Università di Padova, dell'Azienda Ospedale Universitaria Integrata di Verona, dell'Istituto Oncologico Veneto - IRCCS, della Società partecipata a capitale interamente pubblico "Ospedale Riabilitativo di Alta specializzazione" e degli erogatori ospedalieri privati accreditati. L.r. 48/2018 "Piano Socio Sanitario Regionale 2019-2023". Deliberazione n. 22/CR del 13 marzo 2019";

VISTA la Deliberazione della Giunta regionale n. 1460 del 27 novembre 2023 "Recepimento dell'Accordo tra il Governo, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano Rep. atti n. 121/CSR del 24 maggio 2023 sul "Piano nazionale per le malattie rare (PNMR)" e sul "Documento di riordino della rete malattie rare". Aggiornamento della

rete dei Centri di riferimento per le malattie rare dell'area vasta e definizione della rete dei Centri di eccellenza e definizione dei compiti del Coordinamento regionale malattie rare”;

VISTA la Deliberazione della Giunta regionale n. 1462 del 27 novembre 2023 “*Rete regionale delle Commissioni preposte alla valutazione dei farmaci: rinnovo e aggiornamento delle funzioni e della composizione della Commissione Tecnica Regionale Farmaci (CTRF) per il triennio 2023-2026. Aggiornamento delle funzioni delle Commissioni Terapeutiche Aziendali/Sovraziendali*” che attribuisce alla CTRF, tra gli altri, il compito di “*supportare l'Area Sanità e Sociale nell'individuazione dei centri autorizzati alla prescrizione di farmaci soggetti a Registro AIFA o Piano Terapeutico o nota AIFA e/o scheda prescrittiva; farmaci per i quali la normativa preveda una individuazione dei Centri da parte delle Regioni o farmaci per i quali si ritiene necessario governare l'appropriatezza prescrittiva e garantire l'expertise*”;

VISTO il Decreto del Direttore Generale Area Sanità e Sociale n. 9 del 8 febbraio 2023 “*Approvazione atto aziendale Azienda Zero*”, nella parte in cui, il suddetto atto aziendale, dispone che tra le funzioni che Azienda Zero - UOC Governo Clinico deve assicurare sono indicate “*analisi e gestione del Registro AIFA e dei Registri regionali; supporto all'informatizzazione dei percorsi prescrittivi, formazione e informazione degli utilizzatori*”;

VISTO il Decreto del Direttore Generale Area Sanità e Sociale n. 31 del 12 marzo 2024, che ha individuato l'elenco dei Centri autorizzati alla prescrizione del farmaco avalglucosidasi alfa (Nexviadyme – Registered), indicato “*per la terapia enzimatica sostitutiva (enzyme replacement therapy, ERT) a lungo termine in pazienti con diagnosi confermata di malattia di Pompe (deficit di α -glucosidasi acida)*”;

VISTA la Determina AIFA 13 dicembre, n. 776 “*Riclassificazione del medicinale per uso umano «Pombiliti», ai sensi dell'articolo 8, comma 10, della legge 24 dicembre 1993, n. 537*”, in base alla quale tale farmaco, nuova entità terapeutica, indicato come “*terapia enzimatica sostitutiva a lungo termine usata in associazione allo stabilizzatore enzimatico miglustat per il trattamento di adulti con malattia di Pompe a esordio tardivo (deficit di α -glucosidasi acida [GAA])*” è classificato:

- ai fini della rimborsabilità, a carico del SSN, in classe H;
- ai fini della fornitura, come “*medicinale soggetto a prescrizione medica (RR)*”;

VISTA la Determina AIFA 13 dicembre, n. 777 “*Riclassificazione del medicinale per uso umano «Opfolda», ai sensi dell'articolo 8, comma 10, della legge 24 dicembre 1993, n. 537*”, in base alla quale tale farmaco, nuova entità terapeutica, indicato come “*stabilizzatore enzimatico della cipaglucoosidasi alfa per la terapia enzimatica sostitutiva a lungo termine in pazienti adulti con malattia di Pompe a esordio tardivo (deficit di α -glucosidasi acida [GAA])*” è classificato:

- ai fini della rimborsabilità, a carico del SSN, in classe H;
- ai fini della fornitura, come “*medicinale soggetto a prescrizione medica (RR)*”;

DATO ATTO che alle predette indicazioni dei farmaci cipaglucoosidasi alfa (Pombiliti - Registered) e miglustat (Opfolda - Registered) afferisce il Codice di esenzione malattia rara “*RCG060 – Difetti congeniti del metabolismo e del trasporto dei carboidrati*”, di cui alla sopra richiamata DGR n. 1460/2023;

PRESO ATTO che la CTRF, ai sensi della DGR n. 1462/2023, nella seduta del 25.2.2025, come da verbale agli atti della Direzione Farmaceutico- Protesica-Dispositivi medici, ha espresso parere favorevole circa:

- le schede informative dei farmaci cipaglucoosidasi alfa (Pombiliti - Registered) e miglustat (Opfolda - Registered), sulla base dell'istruttoria svolta da Azienda Zero - UOC Governo Clinico comprensiva del parere del Coordinamento Regionale per le Malattie Rare;
- la scheda di prescrizione dei farmaci alglucosidi alfa (Myozyme - Registered), avalglucosidasi alfa (Nexviadyme – Registered), cipaglucoosidasi alfa (Pombiliti - Registered) e miglustat (Opfolda – Registered) per il trattamento della malattia di Pompe nel paziente adulto, predisposta, ai sensi della sopra citata DGR n. 491/2018, dal Coordinamento Malattie Rare con il supporto di un gruppo di clinici esperti della patologia;
- la scheda di prescrizione dei farmaci alglucosidi alfa (Myozyme - Registered), avalglucosidasi alfa (Nexviadyme – Registered) per il trattamento della malattia di Pompe nel paziente pediatrico, anch'essa predisposta, ai sensi della sopra citata DGR n. 491/2018, dal Coordinamento Malattie Rare con il supporto di un gruppo di clinici esperti della patologia;

PRESO ATTO, inoltre, che la sopra richiamata DGR n. 1462/2023 stabilisce che i pareri della CTRF siano inoltrati al Direttore Generale dell'Area Sanità e Sociale, ai fini dell'adozione dei relativi provvedimenti, per il controllo circa la coerenza di detti pareri con le attività di programmazione regionale, nonché per le ricadute economiche ed organizzative degli stessi;

RITENUTE le decisioni della CTRF coerenti con la programmazione regionale;

DECRETA

1. di approvare le premesse, quale parte integrante e sostanziale del presente provvedimento;
2. di individuare, quali Centri autorizzati alla prescrizione dei farmaci cipaglicosidasi alfa (Pombiliti - Registered) e miglustat (Opfolda - Registered), nuove entità terapeutiche, indicati in associazione come “*terapia enzimatica sostitutiva a lungo termine per il trattamento di adulti con malattia di Pompe a esordio tardivo (deficit di α -glucosidasi acida [GAA])*” -di cui rispettivamente alle Determinine AIFA n. 776/2024 e n. 777/2024- le seguenti Unità Operative, già Centri di riferimento per le malattie rare, ai sensi della DGR n. 1460/2023:

Azienda ULSS/Ospedaliera/IRCCS	UO autorizzata (sede)
Azienda Ospedale Università di Padova	UOC Malattie Metaboliche ed ereditarie
	UOC Neurologia
Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona	UOC Medicina d'urgenza
	UOC Neurologia B
	UOC Pediatria C

3. di dare atto che la prescrizione dei farmaci cipaglicosidasi alfa (Pombiliti - Registered) e miglustat (Opfolda - Registered), da parte dei Centri di cui al punto 2., per le relative indicazioni associate ai codici di esenzione malattia rara di cui alla DGR n. 1460/2023, è soggetta anche alla compilazione del Registro per le Malattie Rare;
4. di approvare la scheda di prescrizione dei farmaci alglucosi alfa (Myozyme - Registered), avalglucosidasi alfa (Nexviadyme - Registered), cipaglicosidasi alfa (Pombiliti - Registered) e miglustat (Opfolda - Registered) per il trattamento della malattia di Pompe nel paziente adulto, di cui all'**Allegato A**, parte integrante e sostanziale del presente atto;
5. di approvare, altresì, la scheda di prescrizione dei farmaci alglucosi alfa (Myozyme - Registered), avalglucosidasi alfa (Nexviadyme - Registered) per il trattamento della malattia di Pompe nel paziente pediatrico, di cui all'**Allegato B**, parte integrante e sostanziale del presente atto;
6. di incaricare il Coordinamento Malattie Rare della Regione del Veneto dell'informatizzazione delle schede di prescrizione di cui ai punti 4. e 5., nonché della successiva abilitazione dei Centri regionali autorizzati alla prescrizione dei farmaci indicati per il trattamento della malattia di Pompe, all'uso dell'apposito applicativo informatico e, contestualmente, dare comunicazione di avvenuta abilitazione alla Segreteria della Commissione Tecnica Regionale Farmaci;
7. di stabilire che la prescrizione, e la relativa erogazione, dei farmaci alglucosi alfa (Myozyme - Registered), avalglucosidasi alfa (Nexviadyme - Registered), cipaglicosidasi alfa (Pombiliti - Registered) e miglustat (Opfolda - Registered), indicati per il trattamento della malattia di Pompe, sono vincolate alla compilazione delle schede di cui ai punti 4. e 5., informatizzate sul Registro per le Malattie Rare;
8. di incaricare la Direzione Farmaceutico-Protesica-Dispositivi Medici della comunicazione del presente provvedimento, per il seguito di competenza, ad Azienda Zero, Aziende ULSS, Aziende Ospedaliere, IRCCS,

Strutture private-accreditate della Regione del Veneto e Coordinamento Malattie Rare della Regione del Veneto, nonché della pubblicazione delle schede informative dei farmaci cipaglicosidasi alfa (Pombiliti - Registered) e miglustat (Opfolda - Registered), nel sito ufficiale della Regione del Veneto e della trasmissione, della medesima scheda, alle Commissioni Terapeutiche Aziendali e Sovraziendali (CTA/CTS);

9. di stabilire che Azienda Zero - UOC CRAV dovrà:
 - attivare idonea procedura, affinché la fornitura dei farmaci cipaglicosidasi alfa (Pombiliti - Registered) e miglustat (Opfolda - Registered) venga aggiudicata entro 60 giorni dalla pubblicazione del presente provvedimento nel Bollettino ufficiale della Regione; a tal fine i Centri prescrittori di cui al punto 2., entro 15 giorni dalla medesima pubblicazione, dovranno trasmettere i propri fabbisogni alla UOC CRAV;
 - trasmettere alla Direzione Farmaceutico-Protesica-Dispositivi medici, nonché alle Aziende ULSS, Aziende Ospedaliere e IRCCS, il provvedimento di avvenuta aggiudicazione della procedura di cui sopra, entro 15 giorni dall'aggiudicazione stessa;
 - comunicare -qualora l'aggiudicazione non sia avvenuta entro 60 giorni dalla pubblicazione del presente provvedimento nel Bollettino ufficiale della Regione- la motivazione del mancato adempimento alla Direzione Farmaceutico-Protesica-Dispositivi medici, entro i 10 giorni successivi alla data di scadenza dei termini di cui sopra;
10. di autorizzare Aziende ULSS, Aziende Ospedaliere e IRCCS della Regione del Veneto ad acquistare i farmaci cipaglicosidasi alfa (Pombiliti - Registered) e miglustat (Opfolda - Registered) -nelle more dell'espletamento della gara regionale- qualora se ne manifesti l'esigenza clinica e/o il farmaco risulti economicamente conveniente;
11. di dare atto che il presente provvedimento non comporta spesa a carico del bilancio regionale;
12. di pubblicare il presente provvedimento in forma integrale nel Bollettino ufficiale della Regione.



F.to Massimo Annicchiarico



**Scheda di prescrizione dei farmaci per il trattamento della Malattia di Pompe:
 Alglucosidasi alfa -Myozyme; Avalglucosidasi alfa -Nexviadyme; Cipagluco-
 sidasi alfa -Pombiliti; Miglustat -Opfolda**

SCHEDA ADULTI

ALGLUCOSIDASI ALFA MYOZYME	Indicazione autorizzata: Myozyme è indicato per la terapia enzimatica sostitutiva (ERT) a lungo termine in pazienti con diagnosi confermata di malattia di Pompe (deficit di α -glucosidasi acida). Myozyme è indicato negli adulti e nei pazienti pediatrici di qualsiasi età. Per le modalità di impiego del farmaco, si veda il Riassunto delle caratteristiche del prodotto (RCP).
AVALGLUCOSIDASI ALFA NEXVIADYME	Indicazione autorizzata: Nexviadyme (avalglucosidasi alfa) è indicato per la terapia enzimatica sostitutiva (enzyme replacement therapy, ERT) a lungo termine in pazienti con diagnosi confermata di malattia di Pompe (deficit di α -glucosidasi acida). Per le modalità di impiego del farmaco, si veda il Riassunto delle caratteristiche del prodotto (RCP).
CIPAGLUCOSIDASI ALFA POMBILITI	Indicazione autorizzata: Pombiliti (cipagluco- sidasi alfa) è una terapia enzimatica sostitutiva a lungo termine usata in associazione allo stabilizzatore enzimatico miglustat per il trattamento di adulti con malattia di Pompe a esordio tardivo (deficit di α -glucosidasi acida [GAA]). Per le modalità di impiego del farmaco, si veda il Riassunto delle caratteristiche del prodotto (RCP).
MIGLUSTAT OPFOLDA	Indicazione autorizzata: Opfolda (miglustat) è uno stabilizzatore enzimatico della cipagluco- sidasi alfa per la terapia enzimatica sostitutiva a lungo termine in pazienti adulti con malattia di Pompe a esordio tardivo (deficit di α -glucosidasi acida [GAA]). Per le modalità di impiego del farmaco, si veda il Riassunto delle caratteristiche del prodotto (RCP).

Scheda a cura del Prescrittore

1. SCHEDA REGISTRAZIONE PAZIENTE		
Data registrazione paziente	I dati anagrafici del paziente sono già registrati nel sistema informativo delle malattie rare; il sistema calcola in automatico l'età del paziente. La terapia di associazione <i>Cipagluco- sidasi alfa e Miglustat</i> è approvata per l'impiego nei pazienti adulti con malattia di Pompe a esordio tardivo (come da indicazioni terapeutiche dell'RCP): tali criteri sono richiesti per l'eleggibilità al trattamento
Età	≥ 18 anni	



Scheda a cura del Prescrittore

2. SCHEDA ELEGGIBILITÀ E DATI CLINICI pre-trattamento

Dosaggio dell'attività dell'enzima α - glucosidasi acida (GAA)

Indicare il dosaggio e/o l'attività residua (%):

...	(nmol/mg/h)
...	(%)

Analisi molecolare per la ricerca delle mutazioni del gene codificante GAA (*conferma genetica necessaria entro l'anno):

*Mutazione genetica rilevata

.....

Centro che ha effettuato la diagnosi

.....

Data della diagnosi

.../.../...

Paziente:

- Assenza di segni e sintomi
- Presenta segni o sintomi:
 - segni di laboratorio, biochimica e/o diagnostica per immagini
 - presenza di sintomatologia

Descrizione della condizione clinica pre - trattamento nei pazienti con segni o sintomi

Compromissione clinica:

- Assente
- Lieve
- Media
- Grave

Interessamento di:

- Sistema cardiaco
- Sistema respiratorio
- Sistema neuromuscolare e scheletrico
- Sistema gastro-intestinale
- Altro:
 - Funzionalità uditiva
 - Funzionalità visiva

Altri aspetti rilevanti ai fini dell'eleggibilità

In particolare, in caso di gravidanza e allattamento, si rimanda al Riassunto delle caratteristiche del prodotto relativo ad ogni farmaco *Alglucosidasi alfa*, *Avalglucosidasi alfa*, *Cipaglucosidasi alfa* e *Miglustat*, con particolare riguardo al paragrafo 4.6 dell'RCP.



Scheda a cura del Prescrittore

3. SCHEDA DI INIZIO TRATTAMENTO E DI FOLLOW-UP ANNUALE (al tempo T0, T12, T24, etc.)

Valori e condizioni cliniche	
Altezza	... cm
Peso	... kg
Indice di massa corporea (BMI)
Livelli plasmatici di creatin chinasi (CK) U/L
AST, ALT, LDH	
Valutazione sistema cardiaco (sezione a comparsa, in caso di segnalato danno d'organo)	
Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../.... mmHg
Ecocardiogramma	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterato, (specificare): ...
Frazione di eiezione	...%
Elettrocardiogramma (ECG)	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterato, (specificare): ...
Altre manifestazioni da segnalare	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì, (specificare)...
Valutazione sistema respiratorio (sezione a comparsa, in caso di segnalato danno d'organo)	
Capacità vitale forzata (FVC):	<input type="checkbox"/> ...L ...% (da supino) <input type="checkbox"/> ...L ...% (da seduto)
Massima pressione inspiratoria e massima pressione espiratoria	... cmH2O (MIP) ... cmH2O (MEP) Rapporto MIP\MEP: ... Calcolo automatico
Episodi ricorrenti di infezioni polmonari	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No
Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente (specificare): ...
Apnea notturna	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Insufficienza respiratoria	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Ventilazione assistita	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Non invasiva (NIV), indicare il numero di ore/die: ... <input type="checkbox"/> Invasiva (tracheostomia)
Valutazione sistema neurologico e muscolo-scheletrico (sezione a comparsa, in caso di segnalato danno d'organo)	
Paziente in grado di:	<input type="checkbox"/> Controllare il capo <input type="checkbox"/> Mantenere la posizione seduta con supporti <input type="checkbox"/> Mantenere la posizione seduta indipendente <input type="checkbox"/> Mantenere la stazione eretta <input type="checkbox"/> Deambulare con appoggio e/o ausili <input type="checkbox"/> Deambulare in modo indipendente per un tratto -tempo limitato <input type="checkbox"/> Deambulare con qualche impaccio <input type="checkbox"/> Deambulare in modo indipendente
Valutazione Forza muscolare (MRC scale):	
<input type="checkbox"/> abduttori di spalla	... score (1-5)
<input type="checkbox"/> flessori di coscia	... score (1-5)



Per pazienti deambulanti: 6 minutes walk test (6MWT)	... metri
Pazienti non deambulanti:	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si
Densitometria ossea [da ripetere in base alla condizione clinica e generale del paziente]	... t-score
Scoliosi:	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente, <i>specificare grado (opzionale)</i>
Alterazioni qualità della voce/ disfonia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Angio-risonanza cerebrale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterata, <i>(specificare): ...</i>
Valutazione sistema gastro-intestinale (sezione a comparsa, in caso di segnalato danno d'organo)	
Epatomegalia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Macroglossia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Disfagia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Difficoltà masticazione	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Paziente con necessità di supporto per l'alimentazione?	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì, necessità di: <input type="checkbox"/> Gastrostomia-PEG
Altre valutazioni (sezione a comparsa, in caso di segnalato Altro danno d'organo)	
Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Deficit parziale <input type="checkbox"/> Sordità
Funzionalità visiva	<input type="checkbox"/> Nessun deficit <input type="checkbox"/> Deficit presenti: <input type="checkbox"/> Ptosi palpebrale <input type="checkbox"/> Strabismo <input type="checkbox"/> Diplopia <input type="checkbox"/> Altro, <i>(specificare):</i>
Qualità della vita (facoltativo) [usando questionario INQoL]	... score
Fatigue severity scale (FSS)	... score
Per il follow-up di terapia:	
In caso di avvio di terapia a seguito di <i>switch</i> terapeutico, indicare:	<input type="checkbox"/> Per severe reazioni avverse associate all'infusione non controllate da appropriata premedicazione e/o aggiustamento della velocità di infusione <input type="checkbox"/> Per insufficiente/mancata risposta terapeutica <input type="checkbox"/> Per indisponibilità del farmaco <input type="checkbox"/> Per sopraggiunte nuove evidenze cliniche <input type="checkbox"/> Altra motivazione clinica
Eventi avversi	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì <i>(indicare quale da lista preconstituita nel Registro malattie rare)</i>
Immunogenicità	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì



Dal Piano Terapeutico redatto a cura del Prescrittore

4. SCHEDA RICHIESTA FARMACO

Data richiesta farmaco	.../.../...
Posologia	
Durata richiesta farmaco	
N. flaconi da dispensare	

Scheda a cura del Farmacista

5. SCHEDA DISPENSAZIONE FARMACO

L'erogazione da parte del Farmacista può avvenire solo a fronte della presentazione di una richiesta farmaco in corso di validità, all'interno di un piano terapeutico attivo

Descrizione del farmaco erogato	
Numero di confezioni erogate	
Data dispensazione farmaco	.../.../...

Compilazione a cura del Prescrittore

6. SCHEDA FINE TRATTAMENTO

Data fine trattamento	.../.../...
Indicare la causa fine trattamento	<input type="checkbox"/> Fallimento terapia
	<input type="checkbox"/> Non aderenza alla terapia
	<input type="checkbox"/> Passaggio ad altra strategia terapeutica
	<input type="checkbox"/> Alto titolo anticorpale anti-farmaco (specificare soglia.....)
	<input type="checkbox"/> Altra motivazione clinica (specificare quale):
	<input type="checkbox"/> Comparsa di eventi avversi
	<input type="checkbox"/> Decisione del paziente (motivare):
	<input type="checkbox"/> Decesso, <i>indicare motivo</i> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Malattia (per la quale il paziente è in trattamento) <input type="radio"/> Tossicità correlata al farmaco <input type="radio"/> Altro (specificare quale):



17 MAR. 2025

**Scheda di prescrizione dei farmaci per il trattamento della Malattia di Pompe:
*Alglucosidasi alfa -Myozyme; Avalglucosidasi alfa -Nexviadyme***

SCHEDA PEDIATRICA

ALGLUCOSIDASI ALFA MYOZYME	Indicazione autorizzata: Myozyme è indicato per la terapia enzimatica sostitutiva (ERT) a lungo termine in pazienti con diagnosi confermata di malattia di Pompe (deficit di α -glucosidasi acida). Myozyme è indicato negli adulti e nei pazienti pediatrici di qualsiasi età. Per le modalità di impiego del farmaco, si veda il Riassunto delle caratteristiche del prodotto (RCP).
AVALGLUCOSIDASI ALFA NEXVIADYME	Indicazione autorizzata: Nexviadyme (avalglucosidasi alfa) è indicato per la terapia enzimatica sostitutiva (enzyme replacement therapy, ERT) a lungo termine in pazienti con diagnosi confermata di malattia di Pompe (deficit di α -glucosidasi acida). Per le modalità di impiego del farmaco, si veda il Riassunto delle caratteristiche del prodotto (RCP).

Scheda a cura del Prescrittore

1. SCHEDA REGISTRAZIONE PAZIENTE		
Data registrazione paziente/...../.....	I dati anagrafici del paziente sono già registrati nel sistema informativo delle malattie rare; il sistema calcolerà in automatico l'età del paziente al momento della compilazione della scheda del farmaco
Età	<18 anni	



Scheda a cura del Prescrittore

2. SCHEDA ELEGGIBILITÀ E DATI CLINICI pre-trattamento

Dosaggio dell'attività dell'enzima α - glucosidasi acida (GAA)

Indicare il dosaggio e/o l'attività residua (%):

... (nmol/mg/h)
... (%)

Analisi molecolare per la ricerca delle mutazioni del gene codificante GAA (*conferma genetica necessaria entro l'anno)

*Mutazione genetica rilevata

.....

Centro che ha effettuato la diagnosi

.....

Diagnosi ottenuta da screening neonatale?

Sì
 No

Data della diagnosi

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

Paziente:

Assenza di segni o sintomi
 Presenza di segni o sintomi:
 ○ segni di laboratorio, biochimici o di diagnostica per immagini
 ○ presenza di sintomatologia

Se con segni o sintomi, tipo di insorgenza:

Infantile con cardiomiopatia (IOPD; *classic infantile onset Pompe disease*)
 Infantile atipica (IOPD; *non-classic infantile onset Pompe disease*)
 Tardiva (LOPD; *late onset Pompe disease*)

Descrizione della condizione clinica pre -trattamento nei pazienti con segni o sintomi:

Compromissione clinica:
 ○ Assente
 ○ Lieve
 ○ Media
 ○ Grave

Interessamento di:
 ○ Sistema cardiaco
 ○ Sistema respiratorio
 ○ Sistema neuromuscolare e scheletrico
 ○ Sistema gastro-intestinale

Altro:
 ○ Funzionalità uditiva
 ○ Funzionalità visiva

Dosaggio del glucosio tetrasaccaride urinario (Glc4) [se disponibile]

.... mmol/mol creatinina

Immunogenicità

CRIM (Cross Reactive Immunological Material)

Positivo
 Negativo



Scheda a cura del Prescrittore

3. SCHEDA DI INIZIO TRATTAMENTO E DI FOLLOW-UP ANNUALE (al tempo T0, T12, T24, etc.)

Valori e condizioni cliniche	
Lunghezza/Altezza	... cm centile...
Peso	... kg centile...
Circonferenza cranica	... cm centile...
Livelli plasmatici di creatin chinasi (CK) U/L
Livelli urinari di glucosio tetrasaccaride (Glc4) [se disponibile, inoltre precompilato al T0, in caso di inserimento nel pre-trattamento] mmol/mol creatinina
AST, ALT, LDH	...
Valutazione sistema cardiaco (sezione a comparsa, in caso di segnalato danno d'organo)	
Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../... mmHg
Ecocardiogramma	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterato, con interessamento: <input type="radio"/> lieve <input type="radio"/> moderato <input type="radio"/> grave
Elettrocardiogramma (ECG)	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Patologico
Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente, (specificare):
Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Cardiomegalia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Insufficienza cardiaca congestizia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente, classe NYHA: <input type="radio"/> I <input type="radio"/> II <input type="radio"/> III <input type="radio"/> IV
Altre manifestazioni da segnalare:	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì, (specificare):
Valutazione sistema respiratorio (sezione a comparsa, in caso di segnalato danno d'organo)	
Radiografia del torace	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Patologico
Capacità vitale forzata (FVC) [da 8 anni di età; possibile da 6 anni in base alla collaborazione del paziente]	... L ...% (da supino) ... L ...% (da seduto)
Massima pressione inspiratoria e massima pressione espiratoria	... cmH2O (MIP) ... cmH2O (MEP)



[da 8 anni di età; possibile da 6 anni in base alla collaborazione del paziente]	<input type="checkbox"/> Rapporto MIP\MEP: ... Calcolo automatico
Episodi ricorrenti di infezioni polmonari:	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No
Apnea notturna	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Insufficienza respiratoria	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Ventilazione assistita	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Non invasiva (NIV), indicare il numero di ore/die: ... <input type="checkbox"/> Invasiva (tracheostomia)
Valutazione sistema neuromuscolare e scheletrico (sezione a comparsa, in caso di segnalato danno d'organo)	
Paziente in grado di:	<input type="checkbox"/> Controllare il capo (<i>se pertinente</i>) <input type="checkbox"/> Cambiare posizione da prona a supina e viceversa <input type="checkbox"/> Mantenere la posizione seduta con supporti <input type="checkbox"/> Mantenere la posizione seduta indipendente <input type="checkbox"/> Avere una locomozione pre-cammino <input type="checkbox"/> Mantenere la stazione eretta <input type="checkbox"/> Deambulare con appoggio <input type="checkbox"/> Deambulare in modo indipendente per un tratto (tempo-limitato) <input type="checkbox"/> Deambulare con qualche impaccio <input type="checkbox"/> Deambulare in modo indipendente
Ipotonia (floppy baby)	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Miopatia facciale	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Se lo sviluppo motorio è stato valutato tramite scala funzionale (facoltativo), [Alberta Infant Motor Scale (AIMS), Motor Function Measure, MFM20 o MFM32], indicare:	... score
Scoliosi:	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente, grado: <input type="radio"/> lieve <input type="radio"/> moderato <input type="radio"/> severo
Alterazioni qualità della voce/ disfonia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Riflessi	<input type="checkbox"/> Presenti <input type="checkbox"/> Parziali o assenti, (<i>specificare</i>): ...
Risonanza magnetica cerebrale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterata, (<i>specificare</i>): ...
Per i pazienti di età superiore a 6 anni:	
Per pazienti deambulanti: 6 minutes walk test (6MWT) metri
Per pazienti non deambulanti: Dipendenza dalla sedia a rotelle:	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì
Valutazione sistema gastro-intestinale (sezione a comparsa, in caso di segnalato danno d'organo)	
Epatomegalia	<input type="checkbox"/> Assente



	<input type="checkbox"/> Presente <input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Macroglossia	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì
Disfagia	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì
Difficoltà nella suzione/masticazione	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì
Paziente con necessità di supporto per l'alimentazione?	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì, necessità di: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> sondino naso-gastrico <input type="checkbox"/> gastrostomia-PEG
Altre valutazioni (sezione a comparsa, se segnalato Altro danno d'organo)	
Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Deficit parziale <input type="checkbox"/> Sordità
Funzionalità visiva	<input type="checkbox"/> Nessun deficit <input type="checkbox"/> Deficit presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ptosi palpebrale <input type="checkbox"/> Strabismo <input type="checkbox"/> Diplopie <input type="checkbox"/> Altro, (specificare): ...
Qualità della vita [usando questionario SF-12] [facoltativo, ad inizio trattamento e ai controlli annuali]	... score
Per il follow-up di terapia:	
In caso di avvio di terapia, a seguito di switch terapeutico, indicare il motivo:	<input type="checkbox"/> Per severe reazioni avverse associate all'infusione non controllate da appropriata premedicazione e/o aggiustamento della velocità di infusione <input type="checkbox"/> Per mancata/insufficiente risposta clinica <input type="checkbox"/> Per indisponibilità del farmaco <input type="checkbox"/> Per sopraggiunte nuove evidenze cliniche <input type="checkbox"/> Altra motivazione clinica
Al controllo annuale, il paziente ha:	<input type="checkbox"/> Raggiunto una nuova tappa motoria <input type="checkbox"/> Mantenuto quella/e precedente/i <input type="checkbox"/> Perso una o più tappe motorie precedentemente acquisite
Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì (indicare quale, da lista precostituita nel Registro malattie rare)
Immunogenicità	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì



Scheda a cura del Prescrittore

4. SCHEDA CONTROLLO A 6 MESI DALL'INIZIO DEL TRATTAMENTO

Descrizione della condizione clinica attuale del paziente Indicazioni per la compilazione: Nell'applicativo saranno automaticamente riportati i dati dell'inizio trattamento, che dovranno essere necessariamente cambiati, almeno uno, se compromissione migliorata o peggiorata	Compromissione clinica: <input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Lieve <input type="checkbox"/> Media <input type="checkbox"/> Grave
	Interessamento di: <input type="checkbox"/> Sistema cardiaco <input type="checkbox"/> Sistema respiratorio <input type="checkbox"/> Sistema neuromuscolare e scheletrico <input type="checkbox"/> Sistema gastro-intestinale <input type="checkbox"/> Altro <input type="radio"/> Funzionalità uditiva <input type="radio"/> Funzionalità visiva
	Compromissione globalmente: <input type="checkbox"/> Molto Migliorata <input type="checkbox"/> Lievemente Migliorata <input type="checkbox"/> Stabile <input type="checkbox"/> Lievemente Peggiorata <input type="checkbox"/> Molto Peggiorata
Valori e condizioni cliniche	
Lunghezza/Altezza	... cm centile...
Peso	... kg centile...
Circonferenza cranica	... cm centile...
Livelli plasmatici di creatininasasi (CK) U/L
Livelli urinari di glucosio tetrasaccaride (Glc4) [se disponibile] mmol/mol creatinina
AST, ALT, LDH	...
Valutazione sistema cardiaco (sezione a comparsa da compilare, solo se segnalato danno d'organo al T0, secondo le indicazioni sopra riportate, o se sviluppato in seguito)	
Pressione sanguigna (sistolica/diastolica)	.../... mmHg
Ecocardiogramma	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterato, con interessamento: <input type="radio"/> lieve <input type="radio"/> moderato <input type="radio"/> grave
Elettrocardiogramma (ECG)	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Patologico
Aritmia cardiaca	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente, (specificare):
Ipertrofia ventricolare sinistra	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Cardiomegalia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente



Insufficienza cardiaca congestizia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente, classe NYHA: <input type="radio"/> I <input type="radio"/> II <input type="radio"/> III <input type="radio"/> IV
Altre manifestazioni da segnalare:	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Sì, (specificare):
Valutazione sistema respiratorio <i>(sezione a comparsa da compilare, solo se segnalato danno d'organo al T0, secondo le indicazioni sopra riportate, o se sviluppato in seguito)</i>	
Radiografia del torace	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Patologico
Capacità vitale forzata (FVC) [da 8 anni di età; possibile da 6 anni in base alla collaborazione del paziente]	... L ...% (da supino) ... L ...% (da seduto)
Massima pressione inspiratoria e massima pressione espiratoria [da 8 anni di età; possibile da 6 anni in base alla collaborazione del paziente]	... cmH2O (MIP) ... cmH2O (MEP) <input type="checkbox"/> Rapporto MIP/MEP: ... Calcolo automatico
Episodi ricorrenti di infezioni polmonari:	<input type="checkbox"/> Sì <input type="checkbox"/> No
Apnea notturna	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Insufficienza respiratoria	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Ventilazione assistita	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Non invasiva (NIV), indicare il numero di ore/die: ... <input type="checkbox"/> Invasiva (tracheostomia)
Valutazione sistema neurologico/muscolo-scheletrico <i>(sezione a comparsa da compilare, solo se segnalato danno d'organo al T0, secondo le indicazioni sopra riportate, o se sviluppato in seguito)</i>	
Paziente in grado di:	<input type="checkbox"/> Controllare il capo (<i>se pertinente</i>) <input type="checkbox"/> Cambiare posizione da prona a supina e viceversa <input type="checkbox"/> Mantenere la posizione seduta con supporti <input type="checkbox"/> Mantenere la posizione seduta indipendente <input type="checkbox"/> Avere una locomozione pre-cammino <input type="checkbox"/> Mantenere la stazione eretta <input type="checkbox"/> Deambulare con appoggio <input type="checkbox"/> Deambulare in modo indipendente per un tratto (tempo-limitato) <input type="checkbox"/> Deambulare con qualche impaccio <input type="checkbox"/> Deambulare in modo indipendente
Ipotonia (floppy baby)	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Miopia facciale	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Se lo sviluppo motorio è stato valutato tramite scala funzionale (facoltativo), [Alberta Infant Motor Scale (AIMS), Motor Function Measure, MFM20 o MFM32], indicare:	... score
Scoliosi:	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente, grado:



	<input type="radio"/> lieve <input type="radio"/> moderato <input type="radio"/> severo
Alterazioni qualità della voce/ disfonia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Riflessi	<input type="checkbox"/> Presenti <input type="checkbox"/> Parziali o assenti, (specificare): ...
Risonanza magnetica cerebrale	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Alterata, (specificare): ...
Per i pazienti di età superiore a 6 anni:	
Per pazienti deambulanti: 6 minutes walk test (6MWT) metri
Per pazienti non deambulanti: Dipendenza dalla sedia a rotelle:	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si
Valutazione sistema gastro-intestinale (sezione a comparsa da compilare, solo se segnalato danno d'organo al T0, secondo le indicazioni sopra riportate, o se sviluppato in seguito)	
Epatomegalia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Macroglossia	<input type="checkbox"/> Assente <input type="checkbox"/> Presente
Disfagia	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si
Difficoltà nella suzione/masticazione	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si
Paziente con necessità di supporto per l'alimentazione?	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si, necessità di: <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> sondino naso-gastrico <input type="radio"/> gastrostomia-PEG
Altre valutazioni (sezione a comparsa da compilare, solo se segnalato Altro danno d'organo al T0, secondo le indicazioni sopra riportate, o se sviluppato in seguito)	
Funzionalità uditiva	<input type="checkbox"/> Normale <input type="checkbox"/> Deficit parziale <input type="checkbox"/> Sordità
Manifestazioni oftalmologiche	<input type="checkbox"/> Nessun deficit <input type="checkbox"/> Deficit presenti: <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Ptosi palpebrale <input type="radio"/> Strabismo <input type="radio"/> Diplopie <input type="radio"/> Altro, (specificare): ...
Per il follow-up di terapia:	
Successivamente all'inizio della terapia enzimatica sostitutiva, il paziente ha:	<input type="checkbox"/> Raggiunto una nuova tappa motoria <input type="checkbox"/> Mantenuto quella/e precedente/i <input type="checkbox"/> Perso una o più tappe motorie precedentemente acquisite
Eventi avversi correlati alla terapia da segnalare	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si (indicare quale da lista preconstituita nel Registro malattie rare)
Immunogenicità	<input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/> Si



Dal Piano Terapeutico redatto a cura del Prescrittore

5. SCHEDA RICHIESTA FARMACO	
Data richiesta farmaco	.../.../....
Posologia	
Durata richiesta farmaco	
N. flaconi da dispensare	

Scheda a cura del Farmacista

6. SCHEDA DISPENSAZIONE FARMACO	
L'erogazione da parte del Farmacista può avvenire solo a fronte della presentazione di una richiesta farmaco in corso di validità, all'interno di un piano terapeutico attivo	
Descrizione del farmaco erogato	
Numero di confezioni erogate	
Data dispensazione farmaco	.../.../....

Compilazione a cura del Prescrittore

7. SCHEDA FINE TRATTAMENTO	
Data fine trattamento	.../.../..
Indicare la causa fine trattamento	<input type="checkbox"/> Fallimento terapia
	<input type="checkbox"/> Non aderenza alla terapia
	<input type="checkbox"/> Passaggio ad altra strategia terapeutica
	<input type="checkbox"/> Alto titolo anticorpale anti-farmaco (specificare soglia.....)
	<input type="checkbox"/> Altra motivazione clinica (specificare quale):
	<input type="checkbox"/> Comparsa di eventi avversi
	<input type="checkbox"/> Decisione del paziente (motivare):
	<input type="checkbox"/> Decesso, <i>indicare motivo</i> <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> Malattia (per la quale il paziente è in trattamento) <input type="radio"/> Tossicità correlata al farmaco <input type="radio"/> Altro (specificare quale):

