

# Regulamento Programa Rare

## I. OBJETIVO

I.1 Programas de Suporte ao Diagnóstico (“Diagnóstico”) e Programa de Monitoramento (“Monitoramento”), quando em conjunto denominados simplesmente de Programa, serão fornecidos pela SANOFI MEDLEY FARMACÊUTICA LTDA. (“Sanofi”) gratuitamente, conforme os termos de condições deste Regulamento. Para todos os fins e efeitos, considera-se:

- i) **Programa de Suporte ao Diagnóstico:** apoio a médicos e outros profissionais da saúde em busca de um diagnóstico diferencial para Doenças Raras pré-definidas pela Sanofi, por meio de, por exemplo subsídio a exames, educação, orientação e serviços, com o intuito de auxiliar no possível diagnóstico dos pacientes; e
- ii) **Programa de Monitoramento:** suporte a pacientes diagnosticados que não iniciaram a terapia ou necessitam realizar exames de acompanhamento para garantir a segurança do tratamento. O Monitoramento ocorrerá por meio de exames previamente definidos pelo Programa, conforme melhores práticas em saúde e os termos deste regulamento.

## II. DOS BENEFÍCIOS DO PROGRAMA

II.1. Os Benefícios Gerais do presente Programa consistem no(a): Acesso ao Website: Acesso exclusivo e intransferível do Participante, como fonte completa e dinâmica de informações sobre o Programa e suas regras, gestão de perfil, assim como solicitação e acompanhamento dos serviços disponíveis no Programa.

II.2. Central de Relacionamentos exclusiva: telefone gratuito, por meio do número 0800 940 0163, para atendimento personalizado, realizado por profissionais qualificados para prestar esclarecimentos sobre os benefícios e serviços do Programa, bem como auxiliar na realização de solicitações e quaisquer outras necessidades para o cumprimento dos critérios estabelecidos neste regulamento.

II.3. Concessão de suporte e apoio à execução de exames para diagnóstico de Doenças Raras, incluídos neste Regulamento, que são: Fabry, Pompe, Gaucher, Mucopolissacaridose do tipo I (MPS I), Deficiência de Esfingomielinase Ácida (ASMD); e diagnósticos diferenciais de cardiomiopatias hipertróficas, distrofias de quadril e cintura, esplenomegalias e mucopolissacaridoses, que podem ser alteradas de tempos em tempos pela Sanofi e estão sujeitos a disponibilidade.

II.4. Concessão de suporte e apoio à execução de exames de monitoramento para avaliação clínica previamente à prescrição da terapia e exames de acompanhamento para garantir a segurança e manejo do tratamento de Doenças Raras, incluindo, mas não se limitando a: Fabry, Pompe, Gaucher, MPS I e ASMD.

II.5. Os exames disponibilizados no Programa são custeados pela Sanofi e estão em conformidade com as diretrizes nacionais e internacionais de qualidade, sendo considerados os mais indicados para a identificação de alterações e acompanhamento das doenças pré-existentes contempladas neste Regulamento.

II.6. Fornecimento de kits para coleta dos exames, suporte de profissionais de enfermagem qualificados para coleta em instituições de saúde e em domicílio, logística das amostras, incluindo suporte para envios internacionais, vouchers para coleta em laboratórios da rede credenciada, mediante agendamento e análise, conforme o fluxo padrão definido pelo Programa ou sob demanda médica e de acordo com os exames pré-estabelecidos e disponíveis.

II.7. Disponibilização de consultorias a médicos cadastrados no programa, realizadas por médicos especialistas capacitados a discutir casos de vida real, necessidade de continuidade da investigação, metodologias de análise, interpretação de laudos, orientações sobre heredogramas familiares e identificação de familiares em risco, bem como manejo para segurança do tratamento. Estas consultorias ocorrem sem nenhuma interferência da Sanofi, assim como identificação do profissional solicitante e assuntos discutidos.

II.8. As solicitações de agendamento dos serviços oferecidos pelo Programa Rare devem ser realizadas por meio da Central de Relacionamentos e/ou website. Tais Benefícios concedidos deverão ocorrer em laboratórios homologados e contratados pela Sanofi. A Sanofi não se responsabiliza pela qualidade do atendimento na clínica credenciada ou pela disponibilidade dos exames na região solicitada. Coletas domiciliares e contratação de enfermeiras também estarão sujeitos à disponibilidade em cada região.

II.9. Os Benefícios concedidos pela Sanofi correspondem aos citados neste Regulamento, de modo que não é custeado pela Sanofi qualquer deslocamento de paciente, hospedagem, refeição e demais custos eventualmente necessários pelo paciente.

II.10. Os Benefícios e acessos ao Programa são pessoais e intransferíveis. Quaisquer serviços e solicitações serão disponibilizados sob responsabilidade de um médico com o CRM ativo no Brasil, mesmo quando requeridos por um profissional da saúde delegado. É expressamente proibida a comercialização, integral ou parcial, de qualquer serviço e/ou conteúdo relacionados ao Programa.

II.11. A Sanofi declara que o Programa fornece suporte apenas ao diagnóstico e ao monitoramento de Doenças Raras, como as que estão exemplificadas neste regulamento, não havendo qualquer participação em relação a, por exemplo, indicação de tratamento ou fornecimento de medicamentos.

### **III. COMO PARTICIPAR**

III.1. Para a participação no Programa é necessário acessar o website para criação de acesso, inserindo os dados necessários e obrigatórios para a adesão do Participante ao Programa:

- (i) Profissão;
- (ii) Número do conselho profissional;
- (iii) Unidade Federativa (UF) da emissão do conselho profissional;
- (iv) Nome completo;
- (v) E-mail;
- (vi) Telefone;
- (vii) Especialidade (aplicável apenas para médicos).

III.1.1 Os dados coletados são exclusivamente para cadastro no Programa e ações de suporte necessárias, incluindo o envio de comunicações relacionadas ao

Programa. Estes dados poderão ser compartilhados com parceiros da Sanofi, a fim de garantir a execução dos serviços previstos neste Programa.

III.2. Formalizar o entendimento e concordância com os termos e condições descritos neste Regulamento, realizado no ato do cadastro ou a qualquer momento quando solicitado.

III.3. Optar por, no mínimo, um canal de contato (SMS e/ou e-mail de cadastro), conforme descritos no website de cadastro, podendo alterar a sua opção em qualquer momento. Este canal será utilizado para gerenciamento das solicitações e recebimento do token de acesso, ou seja, uma homologação de acesso secundária, temporária, e utilizada para autenticar e autorizar o acesso de um usuário na plataforma. Esta funcionalidade aprova a entrada do solicitante, que passa a ter permissão para realizar determinadas ações, tais como: visualizar dados, enviar informações ou acessar ferramentas específicas.

III.4. A participação no Programa não será permitida aos profissionais da saúde que estiverem em desacordo com os termos e condições do Programa.

III.5. Após a finalização do cadastro, o médico será responsável pelos pacientes e poderá usufruir de todos os serviços oferecidos pelo Programa. Caso o médico deseje, ele poderá indicar profissionais de saúde delegados e os benefícios do Programa serão disponibilizados apenas após a solicitação e aprovação da delegação pelo médico, que é responsável pela solicitação de exames. Tal delegação também poderá ser feita ativamente pelo médico ao vincular um profissional ao seu perfil. O vínculo poderá ser, a qualquer momento, desfeito. Isto estará à critério do médico responsável, que é exclusivamente responsável pelas delegações realizadas.

III.6. Não serão aceitas participações sem o cumprimento de todos os itens deste Regulamento.

III.7. A adesão ao Programa não dá direito a nenhum outro benefício ou condição que não os Benefícios e condições descritos neste Regulamento.

#### **IV. DA UTILIZAÇÃO DO PROGRAMA**

IV.1. O acesso ao website deverá ser realizado pelo Participante por meio de identificação de usuário (*login*) e senha gerados no ato do cadastro pelo Participante, que são de uso pessoal e intransferível, além da inserção do token de acesso, de acordo com os meios de contatos aceitos pelo Participante. A senha para acesso é de uso exclusivo e o Participante se obriga a mantê-la em sigilo. Em caso de uso indevido por terceiros, o Participante se compromete a comunicar imediatamente à Sanofi por meio da Central de Relacionamento. O Participante é responsável por quaisquer danos e/ou prejuízos oriundos pelo uso indevido de sua senha. E, em caso de esquecimento de senha e/ou dificuldade com recebimento do token de acesso, o Participante poderá entrar em contato com a Central de Relacionamento para receber suporte.

IV.2. Ao aderir ao Programa, o Participante fica ciente que todas as informações que prestar, com exceção aos dados de pacientes, poderão ser reunidas com eventuais registros pré-existentes e utilizadas para promover melhorias no Programa. Considerando-se que a promoção de melhorias depende, com determinada frequência, da atuação de parceiros da Sanofi; o Participante também fica ciente que, ao aderir ao Programa, suas informações podem ser compartilhadas com outras empresas do grupo e com os terceiros com quem a Sanofi mantenha parcerias firmadas (contratos).

IV.3. A Sanofi se reserva ao direito de descadastrar o Participante em caso de qualquer descumprimento das obrigações previstas nesse Regulamento.

IV.4. Em caso de alteração dos dados fornecidos, o Participante deverá contatar a Central de Relacionamentos ou acessar o website, informando os dados atualizados. A manutenção de dados atualizados é de responsabilidade exclusiva do Participante.

IV.5. É de inteira responsabilidade do Participante o fornecimento de informações verdadeiras e corretas, inclusive quanto aos dados referentes a pacientes, não se responsabilizando, a Sanofi, por quaisquer informações incorretas fornecidas pelo Participante.

IV.6. Há 2 (duas) formas de consultar e usufruir dos benefícios do Programa, conforme regras estabelecidas pela SANOFI:

- (i) Central de Relacionamentos, de segundas as sextas-feiras, das 8h às 20h;
- (ii) Website.

IV.7. Para a realização dos exames, o Participante deve enviar ao laboratório indicado TODOS os dados preenchidos de forma legível. É possível selecionar apenas uma suspeita diagnóstica no Kit, visto que os fenótipos das patologias em questão não se sobrepõem – exceto em caso de testagem para Gaucher e ASMD. Nos casos de exames laboratoriais e clínicos através da utilização de voucher (emitido quando o agendamento é realizado por intermédio do Programa), a apresentação de solicitação médica de exames é exigida no dia do exame agendado, com validade de 30 (trinta) dias após sua emissão.

## **V. ELEGIBILIDADE DO PROGRAMA**

V.1. Para elegibilidade ao Programa de Suporte ao Diagnóstico, o Paciente deverá preencher todos os critérios abaixo:

(i) Possuir suspeita diagnóstica, identificada por um médico, de uma das doenças abrangidas neste Programa;

(ii) Não ter participado anteriormente do Diagnóstico para essas doenças no Programa da Sanofi;

(iii) O exame não estar disponível ou o paciente estar com dificuldade de acesso pelo Sistema Único de Saúde (SUS);

(iv) Não possuir cobertura no rol da Agência Nacional de Saúde ("ANS") dos exames disponíveis neste Programa; estar com dificuldade de acesso ao exame pelo Plano de Saúde; ou apresentar carta com negativa do Plano de Saúde, quando aplicável.

(v) Critérios adicionais de elegibilidade podem ser necessários a depender do perfil da doença e necessidades científicas, que também podem ser especificados no Website do Programa de Suporte ao Diagnóstico e atualizados de tempos em tempos, nos termos deste Regulamento;

(vi) Em casos excepcionais e a critério da Sanofi, o médico poderá solicitar à Central de Relacionamentos a avaliação extraordinária, descrevendo a necessidade do Paciente quanto aos serviços deste Programa e o impacto em sua jornada diagnóstica. Após a análise dos fatos apresentados pelo médico, a Sanofi poderá, de acordo com cada caso avaliado, conceder exceções ao disposto acima, por sua única e exclusiva liberalidade e sem que isto seja considerado um precedente.

V.1.1 Em caso de Doença de Fabry, os critérios serão aqueles supramencionados e os que seguem

- a) Pacientes do sexo feminino com pelo menos DOIS dos sinais ou sintomas descritos abaixo, e pacientes do sexo masculino com pelo menos UM dos sinais e sintomas descritos abaixo:
- i) Doença Renal Crônica diagnosticada ou em diálise<sup>1-5</sup>
  - ii) AVC em idade jovem <45 anos (isquêmico ou hemorrágico) <sup>1-4, 6-10</sup>
  - iii) Neuropatia periférica (dor ou queimação em extremidades) <sup>2,4, 11-14</sup>
  - iv) Hipohidrose ou anidrose (redução ou incapacidade de suar) <sup>2,4, 11-14</sup>
  - v) Cardiomiopatia hipertrófica: ventrículo esquerdo  $\geq$  13mm em exame de imagem (ecocardiograma ou RNM) <sup>1-4, 15-17</sup>
  - vi) Avaliação de pele: presença de angioqueratomas (lesões puntiformes avermelhadas em região abdominal e pélvica) <sup>1-3, 5</sup>
  - vii) Avaliação dos olhos: córnea verticilata (lesões observadas em exame de lâmpada de fenda realizado pelo oftalmologista) <sup>1-3, 5</sup>
  - viii) Biópsia renal: acúmulo de glicolípido OU acúmulo de GL3, sugestivos de doença de Fabry<sup>1-3, 5</sup>
- b) Familiares masculinos e femininos de pacientes diagnosticados como portadores de Doença de Fabry;
- c) Pacientes com perfis específicos não contemplados anteriormente serão avaliados individualmente mediante solicitação médica (conforme questionário disponibilizado pela Sanofi).

V.2. Para elegibilidade ao Programa de Monitoramento, o Paciente deverá preencher todos os critérios abaixo:

(i) O exame não estar disponível ou com dificuldade de acesso aos exames disponíveis neste Programa pelo Sistema Único de Saúde (SUS);

(ii) Não possuir cobertura no rol de cobertura da Agência Nacional de Saúde ("ANS") dos exames disponíveis neste Programa ou apresentar carta com negativa do Plano de Saúde, quando aplicável, ou estar com dificuldade de acesso ao exame pelo Plano de Saúde;

(iii) Não possuir prescrição para terapia associada à doença a ser monitorada ou necessitar de avaliação de segurança do tratamento.

(iv) Em casos excepcionais e a critério da Sanofi, o médico poderá solicitar à Central de Relacionamentos a avaliação extraordinária, descrevendo a necessidade do Paciente quanto aos serviços deste Programa e o impacto em sua jornada diagnóstica. Após a análise dos fatos apresentados pelo médico, a Sanofi poderá, de acordo com cada caso avaliado, conceder exceções ao disposto acima.

V.3. A reavaliação dos critérios de elegibilidade, descritos nas cláusulas acima deste Regulamento, poderá ocorrer quando necessário, comunicando-se previamente aos Participantes por SMS, WhatsApp®, carta ou e-mail.

## **VI. SIGILO DE DADOS**

VI.1. A Sanofi não recebe informações sobre exames e diagnósticos de pacientes beneficiados pelo Programa. Demais informações serão tratadas pela Sanofi, de forma segura, pelo prazo máximo de 5 (cinco) anos após a conclusão dos objetivos do Programa, ressalvadas as hipóteses de exercício regular de direitos e cumprimento de obrigações legais e/ou regulatórias.

VI.2. A veracidade/completude dos dados fornecidos pelo Participante para cadastro no Programa no ato da adesão, assim como a sua atualização, é de total responsabilidade do Participante e devem refletir a realidade, sob pena de descredenciamento no Programa.

VI.3. A Sanofi se compromete em garantir o sigilo e a segurança de dados pessoais, caso haja interesse na publicação de resultados obtidos por meio do Programa. As informações dos Participantes e eventualmente de Pacientes, solicitadas durante o cadastramento serão utilizadas para assegurar o correto acesso aos benefícios e para o encaminhamento de materiais informativos sobre o Programa.

VI.4. O Participante poderá, a qualquer tempo, cancelar a utilização dos serviços oferecidos pelo Programa, assim como seu registro de usuário, sem qualquer ônus para as partes. Para tanto, basta entrar em contato com a Central de Relacionamentos solicitando o cancelamento.

VI.5. Mais informações acerca do compromisso da Sanofi no tratamento dos seus dados pessoais poderão ser obtidas no site institucional <https://www.sanofi.com.br/pt/politica-de-privacidade>.

## **VII. CANCELAMENTO E PRAZOS**

VII.1. Além do descrito no Capítulo V deste Regulamento e da cláusula VI.3. acima, a critério da Sanofi, o Participante poderá ser excluído do Programa caso utilize os benefícios concedidos em favor de terceiros.

VII.2 O Programa poderá ter a reavaliação dos critérios de elegibilidade, quando necessário, comunicando-se previamente aos Participantes por SMS, WhatsApp®, carta ou e-mail.

VII.3. O Programa vigorará por prazo indeterminado e poderá ser suspenso, interrompido ou encerrado, a qualquer momento, nas seguintes situações, pela Sanofi:

a. Encerramento integral/parcial do Programa de Suporte ao Diagnóstico: aviso prévio aos Participantes em que a Sanofi informará, incluindo, mas sem se limitar, a outras medidas necessárias: i) continuação de testagem das amostras já coletadas; ii) interrupção imediata de envio de novos kits para coleta; iii) não admissão de novos pacientes ao referido Programa;

b. Encerramento integral/parcial do Programa de Monitoramento: com aviso prévio de 30 (trinta) dias corridos para os Participantes por SMS, WhatsApp®, carta ou e-mail;

c. Imediatamente:

- i) Em decorrência de lei, norma ou regulamentação proferida pelas autoridades competentes.
- ii) Em caso de interrupção da execução de determinado exame pelos laboratórios credenciados, sua substituição ou sua descontinuação.

## **VIII. DISPOSIÇÕES FINAIS**

VIII.1. A Sanofi reserva-se o direito de alterar este Regulamento, a qualquer momento, sem aviso prévio. A versão atualizada do Regulamento estará sempre disponível no Website.

VIII.2. O Programa Rare tem como objetivo oferecer apoio a médicos e outros profissionais da saúde em busca de um diagnóstico diferencial para Doenças Raras pré-definidas pela Sanofi, por meio de, mas não se limitando a, subsídio a exames, educação, orientação e serviços, auxiliando no diagnóstico suposto. Cabe ao profissional de saúde indicar os exames que julgar adequados para seus pacientes, mediante disponibilidade no Programa.

VIII.3. A Sanofi não oferecerá apoio às iniciativas de testes de diagnóstico como uma recompensa ou incentivo para um profissional de saúde ou organização de serviço de saúde para a recomendação, prescrição ou compra de um produto da Sanofi ou do Grupo Sanofi. Qualquer atividade, com esse caráter, proposta por um funcionário da Sanofi pode e deve ser reportada pelo Participante, anonimamente, nos seguintes canais:

Compliance Helpline: <http://www.sanofiaventisgroup.ethicspoint.com/> ou, pelo telefone gratuito 0800 721 8525.

VIII.4. A Sanofi declara que respeita e não interfere na autonomia, independência e liberdade do profissional de saúde na prescrição da terapia adequada a seus pacientes e que nenhum tipo de incentivo, vantagem ou benefício é concedido ao profissional de saúde pela participação de seus pacientes no Programa.

VIII.5. Este Regulamento se aplica a todos os canais de comunicação e transações do Programa em todo o território brasileiro.

VIII.6. Fica eleito o foro da Cidade de São Paulo, Estado de São Paulo, como competente para dirimir eventuais disputas oriundas deste Regulamento.

## **IX. GLOSSÁRIO**

“Benefícios Gerais”, “Benefícios Específicos”, ou, simplesmente, “Benefícios” – Consistem nos benefícios aos profissionais de saúde, profissionais de saúde delegados e pacientes concedidos pelo Programa, descritos neste documento.

“Central de Relacionamentos” – Central de atendimento exclusiva para o suporte ao Programa por meio do telefone 0800 940 0163, de segunda a sexta, das 8h às 20h (horário de Brasília).

“Dados Pessoais” – Consistem em informações que identifiquem quaisquer pessoas naturais, cujos dados sejam encaminhados diretamente pelo Participante ou pelo paciente ou informações que, ao serem utilizadas em conjunto com outras informações o identificam, como por exemplo, seu nome, número da carteira de habilitação (CNH), número do RG, número do CPF, dados biométricos ou genéricos, endereço, número de telefone, endereço de e-mail e outras informações e documentos de identificação semelhantes, bem como dados considerados sensíveis como raça/etnia, orientação sexual, deficiências e questões gerais relacionadas a saúde.

“Doença(s) Rara(s)” – Segundo a Portaria do Ministério da Saúde nº 199, de 2014, enquadram-se no contexto de doença rara as patologias cuja prevalência seja inferior a 65 (sessenta e cinco) afetados a cada 100.000 (cem mil) habitantes. O Programa atende a subclasse de doenças raras denominada “Doenças de Depósito Lisossomais”, mais especificamente, as doenças de Fabry, Gaucher, Pompe, Mucopolissacaridose do tipo I (MPS I), Deficiência de Esfingomielinase Ácida (ASMD).

“Kit(s)” – materiais necessários para realização das coletas, customizados conforme procedimentos a serem realizados e melhores práticas estabelecidas pela Sanofi. Qualquer item não incluso no material fornecido e utilizado por preferência dos profissionais de saúde será reembolsado pela Sanofi. Os kits poderão ser compostos por: papel filtro para coleta do DBS (*dried blood spot*), lanceta ou tudo heparinizado e pipeta, estante de secagem, cartão para preenchimento dos dados do Paciente e do médico solicitante; Termo de Consentimento Livre e Esclarecido da Sanofi (obrigatório), sílica gel, e envelope protetor para envio.

“Médico(s)” – Profissional de saúde que possui registro válido em um dos Conselhos Regionais de Medicina do Brasil (“CRM”), que será verificado no ato do cadastramento no website do Programa e que aderiu aos termos do Programa.

“Paciente(s)” – Pessoa física que recebeu a solicitação do(s) exame(s) pelo médico, sendo residente e domiciliado no território nacional e assinou o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido previamente à coleta ou realização de exame(s).

“Participantes” – Médico ou profissional de saúde delegado que aderiu aos termos e condições do Programa.

“Profissional(is) de Saúde Delegado(s)” – Assistente Social, Biólogo, Biomédico, Enfermeiro, Farmacêutico, Fisioterapeuta, Fonoaudiólogo, Nutricionista, Odontólogo, Psicólogo ou Terapeuta Ocupacional, que possua registro válido em seu Conselho de Classe, previamente autorizado no website pelo Médico responsável, à registrar solicitações de exames em nome do médico e que aderiu aos termos deste Programa.

“Programa de Monitoramento (“PSM”)” - programa gratuito de suporte a pacientes diagnosticados que não iniciaram a terapia ou necessitem realizar exames de acompanhamento para garantir a segurança do tratamento. Nos termos deste Regulamento e a critério da Sanofi, concede subsídio para exames ambulatoriais previamente definidos pelo Programa, por meio de solicitação médica enviada à Central de Relacionamento pelo médico ou profissional de saúde delegado.

“Programa de Suporte ao Diagnóstico (“PSD”)” – programa gratuito de suporte a médicos e profissionais de saúde delegados que concede, nos termos deste Regulamento e a critério da Sanofi, benefícios para auxílio no possível diagnóstico das Doenças Raras, conforme rol de exames estabelecidos pela Sanofi.

“Programa Rare” (“Programa”) - Programas de Suporte ao Diagnóstico e Programa de Monitoramento, da Sanofi.

“Regulamento” – Trata-se dos termos que regem o Programa Rare, cujos dispositivos poderão, a critério da Sanofi, ser atualizados, alterados, suspensos e até mesmo encerrados a qualquer momento, sem aviso prévio, mediante comunicação da Sanofi por meio digital.

“Seguro Saúde Privado/Convênio Médico” – contrato privado de prestação de serviços de assistência médica e hospitalar, firmado entre pessoas físicas e instituições privadas prestadoras de tais serviços e devidamente registradas na Agência Nacional de Saúde.

“Termo de Consentimento Livre e Esclarecido” – termo de consentimento, assinado pelo Paciente ou por seu representante legal, para a autorização à realização do(s) exame(s) solicitados pelo Participante no âmbito deste Programa.

“Website” – o endereço eletrônico [www.medicalservicesgz.com.br](http://www.medicalservicesgz.com.br) para cadastro e solicitação de utilização dos benefícios do Programa.

## **X. Referências:**

1. Cochat P, Froissart R, et al. Fabry Nephropathy: Indications for screening and guidance for diagnosis and treatment by the European Renal Best Practice. *Nephrol Dial Transplant* (2013) 28: 505–517. 9
2. Germain. *Fabry Disease Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010,5:30.
3. P. Kaminsky, E. Noel, R. Jaussaud, et al. Multidimensional analysis of clinical symptoms in patients with Fabry’s disease. *Int J Clin Pract*, February 2013, 67, 2, 120–127. doi: 10.1111/ijcp.12016
4. Raphael Schiffmann, Derralynn A. Hughes, Gabor E. Linthorst, et al. Screening, diagnosis, and management of patients with Fabry disease: conclusions from a “Kidney Disease: Improving Global Outcomes” (KDIGO) Controversies Conference. *Kidney International* (2017) 91, 284–293; <http://dx.doi.org/10.1016/j.kint.2016.10.004>
5. Arends M, Biegstraaten M, Hughes DA, Mehta A, Elliott PM, Oder D, et al. Retrospective study of long-term outcomes of enzyme replacement therapy in Fabry disease: Analysis of prognostic factors. *PLoS ONE* 12(8):e0182379. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0182379>
6. Sylvain Lanthier, Gustavo Saposnik, Gerald Lebovic, Prevalence of Fabry Disease and Outcomes in Young Canadian Patients With Cryptogenic Ischemic Cerebrovascular Events. *Stroke*. 2017;48:00-00. DOI: 10.1161/STROKEAHA.116.016083.
7. Nance CS, Klein CJ, Banikazemi M, et al. Later-onset Fabry disease: an adult variant presenting with the cramp-fasciculation syndrome. *Arch Neurol*. 2006;63(3):453-457.
8. SirioCocozza, Gaia Oliv, Eleonora Riccio, et al. Corpus callosum involvement: a useful clue for differentiating Fabry Disease from Multiple Sclerosis. *Neuroradiology*. DOI 10.1007/s00234-017-1829-8.

9. Edwin Kolodny; Andreas Fellgiebel; Max J. Hilz; et al. Cerebrovascular Involvement in Fabry Disease Current Status of Knowledge. *Stroke*. 2015;46:302-313. DOI: 10.1161/STROKEAHA.114.006283.
10. Qiyun Shi; Junji Chen; Jitphapa Pongmoragot; Sylvain Lanthier; and Gustavo Saposnik. Prevalence of Fabry Disease in Stroke Patients—A Systematic Review and Meta-analysis. *Journal of Stroke and Cerebrovascular Diseases*, Vol. 23, No. 5 (May-June), 2014: pp 985-992
11. Ilaria Pagnini, Walter Borsini, Franco Cecchi, et al. Distal Extremity Pain as a Presenting Feature of Fabry's Disease. *Arthritis Care & Research* Vol. 63, No. 3, March 2011, pp 390–395. DOI 10.1002/acr.20385. © 2011, American College of Rheumatology.
12. Maria J. Gonçalves, Ana F. Mourão, António Martinho, et al. Genetic screening of Mutations associated with Fabry Disease in a nationwide cohort of Juvenile idiopathic arthritis Patients. Original Research. published: 01 March 2017. doi: 10.3389/fmed.2017.00012.
13. Hsu J-L, Liao M-F, Hsu H-C, Weng Y-C, Lo A-L, Chang K-H, et al. (2017) A prospective, observational study of patients with uncommon distal symmetric painful small-fiber neuropathy. *PLoS ONE* 12(9): e0183948. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0183948>.
14. Juan M. Politei, Didier Bouhassira, Dominique P. Germain, et al. Pain in Fabry Disease: Practical Recommendations for Diagnosis and Treatment. *CNS Neuroscience & Therapeutics* 22 (2016) 568–576.
15. Luca Costanzo, Sergio Buccheri, Piera Capranzano, et al. Early cardiovascular remodelling in Fabry disease. *J Inherit Metab Dis*. DOI 10.1007/s10545-013-9607-1.
16. Mehdi Namdar. Electrocardiographic Changes and Arrhythmia in Fabry Disease. *Frontiers in Cardiovascular Medicine*. March 2016 | Volume 3 | Article 7.
17. C. Kampmann, C.M. Wiethoff, A. Perrot, M. Beck, R. Dietz, K. J. Osterziel. The heart in Anderson Fabry disease. *Z Kardiol* 91:786–795 (2002). DOI 10.1007/s00392-002-0848-5