Załącznik B.109.

**LECZENIE UZUPEŁNIAJĄCE L-KARNITYNĄ W WYBRANYCH CHOROBACH METABOLICZNYCH (E 71.1, E 71.3, E 72.3)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO** | | |
| **ŚWIADCZENIOBIORCY** | **SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW**  **W PROGRAMIE** | **BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU** |
| Kwalifikacji chorych do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.  Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia co 6 miesięcy odbywa się, w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.  Do programu lekowego kwalifikowani są również pacjenci, których leczenie  L-karnityną było finansowane w ramach innego sposobu finansowania terapii,  pod warunkiem że w chwili rozpoczęcia leczenia spełniali kryteria kwalifikacji  do programu lekowego   1. **Kryteria kwalifikacji**    1. **3-metylokrotonylo-glicynuria (MCG)**   Ostatecznie potwierdzone rozpoznanie 3-metylokrotonylo-glicynuri oraz ustalenie wskazań klinicznych i biochemicznych do zastosowania leczenia L-karnityną zgodnie z badaniami diagnostycznymi wykonywanymi w ramach programu przy kwalifikacji.   * 1. **Acyduria glutarowa I (GA I)**   Ostatecznie potwierdzone rozpoznanie acydurii glutarowej typu I oraz ustalenie wskazań klinicznych i biochemicznych do zastosowania leczenia L-karnityną zgodnie z badaniami diagnostycznymi wykonywanymi w ramach programu przy kwalifikacji.   * 1. **Acyduria izowalerianowa (IVA)**   Ostatecznie potwierdzone rozpoznanie acydurii izowalerianowej (IVA) oraz ustalenie wskazań klinicznych i biochemicznych do zastosowania leczenia L-karnityną zgodnie z badaniami diagnostycznymi wykonywanymi w ramach programu przy kwalifikacji.   * 1. **Acyduria metylomalonowa (MMA)**   Ostatecznie potwierdzone rozpoznanie acydurii metylomalonowej (MMA) oraz ustalenie wskazań klinicznych i biochemicznych do zastosowania leczenia L-karnityną zgodnie z badaniami diagnostycznymi wykonywanymi w ramach programu przy kwalifikacji.   * 1. **Acyduria propionowa (PA)**   Ostatecznie potwierdzone rozpoznanie acydurii propionowej (PA) oraz ustalenie wskazań klinicznych i biochemicznych do zastosowania leczenia L-karnityną zgodnie z badaniami diagnostycznymi wykonywanymi w ramach programu przy kwalifikacji.   * 1. **Zaburzenia spalania długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (LC-FAOD) – LCHADD, VLCADD, deficyt MTP, deficyt CACT, deficyt CPT2**   Ostatecznie potwierdzone rozpoznanie deficytu długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (LC-FAOD) – LCHADD lub VLCADD, lub deficyt MTP, lub deficytu CACT, lub deficytu CPT2 oraz ustalenie wskazań klinicznych i biochemicznych do zastosowania leczenia L-karnityną zgodnie z badaniami diagnostycznymi wykonywanymi w ramach programu przy kwalifikacji.   * 1. **Deficyt dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCADD)**   Ostatecznie potwierdzone rozpoznanie deficytu dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCADD) oraz ustalenie wskazań klinicznych i biochemicznych do zastosowania leczenia L-karnityną zgodnie z badaniami diagnostycznymi wykonywanymi w ramach programu przy kwalifikacji.   * 1. **Pierwotny deficyt karnityny (CUD)**   Ostatecznie potwierdzone rozpoznanie pierwotnego deficytu karnityny (CUD) oraz ustalenie wskazań klinicznych i biochemicznych do zastosowania leczenia L-karnityną zgodnie z badaniami diagnostycznymi wykonywanymi w ramach programu przy kwalifikacji.   * 1. **1.9. Deficyt wielu dehydrogenaz acylo-CoA (MADD)**   Ostatecznie potwierdzone rozpoznanie deficytu wielu dehydrogenaz acylo-CoA (MADD) oraz ustalenie wskazań klinicznych i biochemicznych do zastosowania leczenia L-karnityną zgodnie z badaniami diagnostycznymi wykonywanymi w ramach programu przy kwalifikacji.   1. **Określenie czasu leczenia w programie**   Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.  Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia.   1. **Kryteria wyłączenia**    * 1. wystąpienie objawów nadwrażliwości na L-karnitynę | Leczenie należy rozpocząć w momencie ustalenia wskazań klinicznych i biochemicznych do zastosowania leczenia L-karnityną.  Dawki L-karnityny należy dostosowywać indywidualnie do określonej jednostki chorobowej, wieku, masy ciała i stanu klinicznego pacjenta oraz do bieżącego stężenia wolnej karnityny we krwi. Okresowo – w zależności od sytuacji klinicznej – może występować konieczność zwiększenia dawki nawet do poziomu maksymalnego (stan dekompensacji) lub redukcji nawet do poziomu 0 (w sytuacji wyrównania metabolicznego). Każdorazowo o zmianie dawkowania L-karnityny decyduje lekarz prowadzący.   1. **Dawkowanie**    1. **3-metylokrotonylo-glicynuria (MCG)**   Zalecane dawkowanie:  od 0 do 100 mg/kg m.c./doba; podzielona na co najmniej trzy dawki.   * 1. **Acyduria glutarowa I (GA I)**   Zalecane dawkowanie:  od 0 do 200 mg/kg m.c../doba; podzielona na co najmniej trzy dawki.   * 1. **Acyduria izowalerianowa (IVA)**   Zalecane dawkowanie:  od 0 do 100 mg/kg m.c../doba; podzielona na co najmniej trzy dawki.   * 1. **Acyduria metylomalonowa (MMA)**   Zalecane dawkowanie:  od 0 do 100 mg/kg m.c../doba; podzielona na co najmniej trzy dawki.   * 1. **Acyduria propionowa (PA)**   Zalecane dawkowanie:  od 0 do 100 mg/kg m.c../doba; podzielona na co najmniej trzy dawki.   * 1. **Zaburzenia spalania długołańcuchowych kwasów tłuszczowych (LC-FAOD) – LCHADD, VLCADD, deficyt MTP, deficyt CACT, deficyt CPT2**   Zalecane dawkowanie:  od 0 do 30 mg/kg m.c../doba; podzielona na co najmniej trzy dawki.   * 1. **Deficyt dehydrogenazy acylo-CoA średniołańcuchowych kwasów tłuszczowych (MCADD)**   Zalecane dawkowanie:  od 0 do 100 mg/kg m.c../doba; podzielona na co najmniej trzy dawki.   * 1. **Pierwotny deficyt karnityny (CUD)**   Zalecane dawkowanie:  od 0 do 200 mg/kg m.c../doba; podzielona na co najmniej trzy dawki.   * 1. **Deficyt wielu dehydrogenaz acylo-CoA (MADD)**   Zalecane dawkowanie:  od 0 do 100 mg/kg m.c../doba; podzielona na co najmniej trzy dawki. | Badania diagnostyczne przy kwalifikacji oraz w ramach monitorowania leczenia L-karnityną są tożsame dla wszystkich jednostek chorobowych.   1. **Badania przy kwalifikacji:**    * 1. Badanie podmiotowe;      2. Badanie przedmiotowe (fizykalne);      3. Stężenie karnityny wolnej;      4. Stężenie karnityny całkowitej;      5. Profil acylkarnityn w suchej kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas. 2. **Monitorowanie leczenia (co 180 dni):**    * 1. Badanie podmiotowe;      2. Badanie przedmiotowe (fizykalne);      3. Stężenie karnityny wolnej;      4. Stężenie karnityny całkowitej;      5. Profil acylkarnityn w suchej kropli krwi metodą tandemowej spektrometrii mas. 3. **Monitorowanie programu**    * 1. gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;      2. uzupełnienie danych zawartych w rejestrze (SMPT) dostępnym za pomocą aplikacji internetowej udostępnionej przez OW NFZ, z częstotliwością zgodną z opisem programu oraz na zakończenie leczenia;      3. przekazywanie informacji sprawozdawczo-rozliczeniowych do NFZ: informacje przekazuje się do NFZ w formie papierowej lub w formie elektronicznej, zgodnie z wymaganiami opublikowanymi przez Narodowy Fundusz Zdrowia**.** |