Załącznik B.143.

**LECZENIE KWASEM KARGLUMINOWYM CHORYCH Z ACYDURIAMI ORGANICZNYMI: PROPIONOWĄ, METYLOMALONOWĄ I IZOWALERIANOWĄ (ICD-10: E71.1)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO** | | |
| **ŚWIADCZENIOBIORCY** | **SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW  W PROGRAMIE** | **BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE  W RAMACH PROGRAMU** |
| Kwalifikacji pacjentów 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.   1. **Kryteria kwalifikacji**     * + 1. hiperamonemia rozpoznana przy stężeniu amoniaku:           1. >90 μmol/l u dzieci,           2. >50 μmol/l u dorosłych,   w przebiegu acydurii propionowej, metylomalonowej oraz izowalerianowej zdiagnozowanej na podstawie analizy profilu kwasów organicznych w moczu metodą GC/MS i profilu acylokarnityn we krwi metodą tandem MS.  Ponadto do programu lekowego kwalifikowani są również pacjenci, którzy byli leczeni w ramach innego sposobu finansowania terapii, pod warunkiem, że w chwili rozpoczęcia leczenia spełniali kryteria kwalifikacji do programu lekowego.   1. **Określenie czasu leczenia w programie**   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. stwierdzenie braku skuteczności leczenia - weryfikacji skuteczności leczenia dokonuje co 6 miesięcy Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii;        2. wystąpienie nadwrażliwości na kwas kargluminowy lub którykolwiek z pozostałych składników leku;        3. ciąża lub karmienie piersią;        4. brak współpracy pacjenta przy realizacji programu. | 1. **Dawkowanie**   Początkowa dawka dobowa powinna wynosić  100 mg/kg, w razie potrzeby do 250 mg/kg.  Następnie dawkę należy dostosować indywidualnie tak, aby utrzymać prawidłowe stężenie amoniaku w osoczu wg zasad opisanych w ChPL.  Do tabletek należy dodać co najmniej 5-10 ml wody, do powstania zawiesiny i połknąć natychmiast lub podać szybko strzykawką przez zgłębnik nosowo-żołądkowy.  Szczegółowe informacje odnośnie dawkowania oraz jego modyfikacji zawarte są w aktualnym na dzień wydania decyzji dokumencie Charakterystyki Produktu Leczniczego (ChPL). | 1. **Badania przy kwalifikacji**    * + 1. szczegółowy wywiad (dotyczący przebiegu klinicznego choroby, zwłaszcza liczby i ciężkości epizodów hiperamonemii, informacji w zakresie leczenia pacjenta kwasem kargluminowym obecnie oraz w przeszłości) oraz opis badania przedmiotowego;        2. stężenie amoniaku w osoczu;        3. ilościowe oznaczenie stężenia aminokwasów (glutamina, izoleucyna, leucyna, walina, glicyna, metionina, treonina) w osoczu/surowicy;        4. morfologia z rozmazem;        5. gazometria krwi;        6. profil kwasów organicznych w moczu metodą GC/MS;        7. profil acylokarnityn w suchej kropli krwi;        8. pomiar parametrów auksologicznych – masy i długości/ wysokości ciała, BMI);        9. aktywność enzymów wątrobowych: ALAT, AspAT, stężenie bilirubiny całkowitej i związanej;        10. ciśnienie tętnicze krwi;        11. EKG;        12. konsultacja neurologiczna;        13. konsultacja dietetyczna;        14. konsultacja psychologiczna. 2. **Monitorowanie leczenia**    1. **Co najmniej raz na 180 dni ocena stanu pacjenta oraz skuteczności terapii**       * 1. szczegółowy wywiad (dotyczący przebiegu klinicznego choroby, zwłaszcza liczby i ciężkości epizodów hiperamonemii) oraz opis badania przedmiotowego**;**         2. stężenie amoniaku w osoczu;         3. gazometria krwi;         4. ilościowe oznaczenie stężenia aminokwasów (glutamina, izoleucyna, leucyna, walina, glicyna, metionina, treonina) w osoczu /surowicy;         5. morfologia z rozmazem;         6. pomiar parametrów auksologicznych – masy i długości/ wysokości ciała, BMI);         7. aktywność enzymów wątrobowych: ALAT, AspAT, stężenie bilirubiny całkowitej i związanej;         8. EKG;         9. konsultacja neurologiczna;         10. konsultacja dietetyczna;         11. konsultacja psychologiczna w zależności od potrzeb;         12. badanie EEG, MRI OUN (w uzasadnionych przypadkach).   Weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o w/w kryteria oraz ocenę stanu klinicznego pacjenta dokonywaną przez Zespół Koordynacyjny.  Dane gromadzone są w SMPT i analizowane przez Zespół Koordynacyjny, który podsumowuje wyniki leczenia w programie lekowym na koniec każdego roku.   1. **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 elektronicznym systemie monitorowania programów lekowych (SMPT) dostępnym za pomocą aplikacji internetowej udostępnionej przez OW NFZ, z częstotliwością zgodną z opisem programu oraz  na zakończenie leczenia, w tym przekazywanie danych dotyczących wskaźników skuteczności terapii zawartych  w punkcie 2.1;        3. przekazywanie informacji sprawozdawczo-rozliczeniowych do NFZ: informacje przekazuje się do NFZ w formie papierowej lub w formie elektronicznej, zgodnie  z wymaganiami opublikowanymi przez NFZ. |