Załącznik B.60.

**LECZENIE CHOROBY GAUCHER'A TYPU I (ICD-10 E 75.2)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO** | | |
| **ŚWIADCZENIOBIORCY** | **SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW W PROGRAMIE** | **BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU** |
| Świadczeniobiorców do leczenia kwalifikuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.  Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się co 6 miesięcy, w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.  **1.Kryteria kwalifikacji do leczenia welaglucerazą alfa:**  Do programu kwalifikowani są świadczeniobiorcy ze stwierdzonym brakiem lub znacznym niedoborem aktywności enzymu β-glukocerebrozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzonym badaniem molekularnym.  Refundowane jest leczenie świadczeniobiorców z typem I choroby. Nie jest refundowane leczenie świadczeniobiorców z asymptomatyczną (bezobjawową) postacią choroby Gaucher’a.  **2. Określenie czasu leczenia w programie w przypadku leczenia welaglucerazą alfa**  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.  **3. Kryteria wyłączenia w przypadku leczenia welaglucerazą alfa:**   1. Wystąpienie objawów nadwrażliwości na welaglucerazę alfa; 2. Znaczna progresja choroby pojawiająca się pomimo podjętego leczenia; 3. Pacjenci z asymptomatyczną (bezobjawową) postacią choroby Gaucher’a; 4. Pacjenci z typem II i III choroby; 5. Dzieci poniżej 2 roku życia; 6. Brak współpracy pacjenta przy realizacji programu. | **1. Dawkowanie welaglucerazy alfa:**  Zalecana dawka leku wynosi 60 jednostek/kg i jest podawana co 14 ± 3 dni. Dawka leku może być zmodyfikowana od 15 do 60 jednostek/kg podawane co 14 ± 3 dni indywidualnie dla każdego pacjenta w oparciu o osiągnięte i utrzymane cele terapeutyczne. Maksymalna dawka leku wynosi 60 jednostek/kg podawana co 14 ± 3 dni.  Świadczeniobiorcy aktualnie leczeni w związku z chorobą Gaucher’a typu I za pomocą enzymatycznej terapii zastępczej z zastosowaniem imiglucerazy, mogą przejść na terapię welaglucerazą alfa stosując taką samą dawkę i taką samą częstość dawkowania. | **1. Badania przy kwalifikacji do leczenia welaglucerazą alfa:**   1. Stwierdzenie braku lub znacznego niedoboru aktywności enzymu β-glukocerebrozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym; 2. Ocena miana przeciwciał przeciwko welaglucerazie alfa (nie jest badaniem obligatoryjnym); 3. Morfologia krwi pełna, z rozmazem; 4. Układ krzepnięcia; 5. Próby wątrobowe: ALAT, AspAT, bilirubina; 6. Stężenie fosfatazy alkalicznej; 7. Stężenie witamin B12, E, D; 8. Stężenie cholesterolu; 9. Chitotriozydaza; 10. USG jamy brzusznej, z oceną wielkości (z podaniem wymiarów) wątroby i śledziony; 11. EKG; 12. RTG płuc; 13. Pomiary antropometryczne; 14. Badanie densytometryczne kości (DXA) lub MRI kości długich; 15. Ocena jakości życia SF 36; 16. Konsultacja ortopedyczna; 17. Konsultacja kardiologiczna.   **2. Monitorowanie leczenia welaglucerazą alfa**  **2.1. Raz na 180 dni**   1. Ocena miana przeciwciał przeciwko welaglucerazie alfa (nie jest badaniem obligatoryjnym; decyzja o konieczności wykonania badania podejmowana jest przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich); 2. Morfologia krwi pełna, z rozmazem; 3. Układ krzepnięcia.   Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie świadczeniobiorców z chorobą Gaucher’a.  **2.2. Co 365 dni**   1. Chitotriozydaza; 2. USG jamy brzusznej, z oceną wielkości (z podaniem wymiarów) wątroby i śledziony; 3. EKG; 4. RTG płuc; 5. Pomiary antropometryczne (u dzieci do zakończenia fazy wzrostu); 6. Badanie densytometryczne kości (DXA) lub MRI kości długich; 7. Ocena jakości życia SF 36 (opcjonalnie); 8. Konsultacja ortopedyczna (opcjonalnie); 9. Konsultacja kardiologiczna (opcjonalnie).   **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. |