Załącznik B.166.

**LECZENIE PACJENTÓW Z ACHONDROPLAZJĄ (ICD-10: Q77.4)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO** | | |
| **ŚWIADCZENIOBIORCY** | **SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW  W PROGRAMIE** | **BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE  W RAMACH PROGRAMU** |
| Kwalifikacji świadczeniobiorców do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.  Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się po 12 miesiącach, a następnie co 6 miesięcy, w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.  W programie finansuje się leczenie wosorytydem zgodnie ze wskazanymi w opisie programu warunkami i kryteriami.   1. **Kryteria kwalifikacji**    * + 1. wiek 4 miesiące i więcej;        2. rozpoznanie achondroplazji potwierdzone odpowiednim badaniem genetycznym;        3. niezamknięte nasady kości długich (wiek kostny poniżej 16 lat u dziewcząt albo poniżej 18 lat u chłopców);        4. adekwatna wydolność narządowa określona na podstawie wyników badań laboratoryjnych umożliwiająca w opinii lekarza prowadzącego bezpieczne rozpoczęcie terapii;        5. brak przeciwskazań do stosowania leku zgodnie z ChPL;        6. zgoda opiekuna prawnego na leczenie w programie lekowym, a w przypadku chorych powyżej 16 r.ż. również pacjenta.   Powyższe kryteria kwalifikacji muszą być spełnione łącznie.  Ponadto do programu lekowego kwalifikowani są również pacjenci wymagający kontynuacji leczenia, którzy byli leczeni w ramach innego sposobu finansowania terapii, za wyjątkiem trwających badań klinicznych, 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 lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia, o których mowa w pkt. 3.  Przedłużenie leczenia następuje, po 12 miesiącach, a następnie co 6 miesięcy, decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.   1. **Kryteria wyłączenia z programu**    * + 1. potwierdzenie braku potencjału dalszego wzrostu definiowanego przez tempo wzrastania < 1,5 cm/rok i zamknięcia nasad kości długich (leczenie prowadzi się maksymalnie do osiągnięcia wieku kostnego 16 lat przez dziewczęta albo 18 lat przez chłopców);        2. wystąpienie działań niepożądanych uniemożliwiających kontynuację leczenia;        3. wystąpienie nadwrażliwości na lek lub substancję pomocniczą uniemożliwiające kontynuację leczenia;        4. obecność poważnych wrodzonych anomalii lub chorób współistniejących, które w ocenie lekarza kwalifikującego do leczenia lub Zespołu Koordynacyjnego, mogą uniemożliwić poprawę stanu zdrowia świadczeniobiorcy;        5. okres ciąży lub karmienia piersią. | 1. **Dawkowanie**   Wyznaczenie dawki leku, sposób podawania, ewentualne czasowe wstrzymania leczenia oraz modyfikacje dawki prowadzone zgodnie z aktualną Charakterystyką Produktu Leczniczego (ChPL).  Leczenie może być kontynuowane w warunkach domowych, jeśli lekarz i pacjent uznają to za właściwe.  Pacjent odbywa w ośrodku minimum cztery wizyty w odstępach zgodnych z dawkowaniem leku lub przebywa w oddziale do czasu właściwego wyszkolenia pacjenta lub opiekunów prawnych.  Wizyty mają też na celu edukację pacjenta w zakresie administrowania leku.  Pacjent lub opiekunowie prawni pacjenta muszą być poinstruowani odnośnie techniki podawania leku, prowadzenia dziennika leczenia oraz rozpoznawania działań niepożądanych (ciężkich reakcji alergicznych) i czynności, które należy podjąć w przypadku ich wystąpienia.  Pacjent otrzymuje leki dla celów terapii domowej w ośrodku prowadzącym terapię danego pacjenta. | 1. **Badania przy kwalifikacji do leczenia**    * + 1. potwierdzenie rozpoznania achondroplazji za pomocą odpowiedniego badania genetycznego;        2. ocena wieku kostnego metodą Greulicha-Pyle’a lub metodą Tannera-Whitehouse’a;        3. MRI ośrodkowego układu nerwowego, z oceną otworu wielkiego, tj. pogranicza czaszkowo-kręgowego (u pacjentów z bezwzględnym przeciwwskazaniem do MRI - TK lub TK z kontrastem; u pacjentów z gwoździem magnetycznym wymagany jest certyfikat z ośrodka ortopedii dziecięcej, w którym zakładany był gwóźdź);        4. pomiary antropometryczne: masa ciała (wartość liczbowa i SDS), wzrost/długość ciała (wartość liczbowa i SDS), długość tułowia, długość kończyn dolnych, obwód głowy i obwód klatki piersiowej (wartości liczbowe i SDS) i ocena obwodu talii (wartość liczbowa i SDS; BMI – z podaniem centyla, WHR, tempo wzrastania (cm/rok));        5. ocena dojrzewania płciowego w skali Tannera;        6. pomiar ciśnienia tętniczego krwi;        7. morfologia krwi z rozmazem;        8. oznaczenie stężenia sodu, potasu oraz wapnia w surowicy krwi;        9. oznaczenie stężenia glukozy na czczo;        10. oznaczenie stężenia wapnia zjonizowanego i fosforanów;        11. oznaczenie fosfatazy alkalicznej;        12. oznaczenie stężenia 25OH wit. D;        13. oznaczenie odsetka hemoglobiny glikowanej (HbA1c) lub test doustnego obciążenia glukozą - z oceną glikemii i insulinemii;        14. oznaczenie stężenia triglicerydów, całkowitego cholesterolu, frakcji HDL cholesterolu i LDL cholesterolu;        15. oznaczenie stężenia hormonu tyreotropowego (TSH) oraz wolnej tyroksyny (FT4);        16. konsultacja audiologiczna lub laryngologiczna z badaniem słuchu;        17. konsultacja neurochirurgiczna – do decyzji lekarza prowadzącego;        18. konsultacja ortopedyczna. 2. **Monitorowanie leczenia**    * + 1. pomiary antropometryczne: masa ciała (wartość liczbowa i SDS), wzrost/długość ciała (wartość liczbowa i SDS), długość tułowia, długość kończyn dolnych, obwód głowy i obwód klatki piersiowej (wartości liczbowe i SDS) i ocena obwodu talii (wartość liczbowa i SDS; BMI – z podaniem centyla, WHR, tempo wzrastania (cm/rok));        2. oznaczenie stężenia wapnia zjonizowanego i fosforanów;        3. pomiar ciśnienia tętniczego krwi;        4. morfologia krwi z rozmazem;        5. oznaczenie stężenia sodu, potasu oraz wapnia w surowicy krwi;        6. oznaczenie odsetka hemoglobiny glikowanej (HbA1c);        7. oznaczenie stężenia triglicerydów, całkowitego cholesterolu, frakcji HDL cholesterolu i LDL cholesterolu;        8. oznaczenie stężenia hormonu tyreotropowego (TSH) oraz wolnej tyroksyny (FT4);        9. oznaczenie fosfatazy alkalicznej;        10. ocena dojrzewania płciowego w skali Tannera;        11. oznaczenie stężenia 25OH wit. D;        12. ocena wieku kostnego metodą Greulicha-Pyle’a lub metodą Tannera-Whitehouse’a;        13. MRI ośrodkowego układu nerwowego, z oceną otworu wielkiego, tj. pogranicza czaszkowo-kręgowego (u pacjentów z bezwzględnym przeciwwskazaniem do MRI - TK lub TK z kontrastem; u pacjentów z gwoździem magnetycznym wymagany jest certyfikat z ośrodka ortopedii dziecięcej, w którym zakładany był gwóźdź) – do decyzji lekarza prowadzącego;        14. konsultacja neurochirurgiczna – do decyzji lekarza prowadzącego;        15. konsultacja audiologiczna lub laryngologiczna z badaniem słuchu - do decyzji lekarza prowadzącego;        16. konsultacja ortopedyczna.   Badania 1-2 wykonuje się co 3 miesiące.  Badania 3-9 wykonuje się co 6 miesięcy.  Badania 10-16 wykonuje się co 12 miesięcy.  Weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się, po 12 miesiącach, a następnie co 6 miesięcy, w oparciu o ww. kryteria oraz ocenę stanu klinicznego pacjenta przekazaną przez lekarza prowadzącego do Zespołu Koordynacyjnego.   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, 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 tj. wysokość i masa ciała (wartości liczbowe i SDS, wartość BMI (z podaniem centyla), tempo wzrastania (w cm / rok), wiek kostny);        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. |