Załącznik B.167.

**LECZENIE CHORYCH NA WRODZONĄ ŚLEPOTĘ LEBERA (LCA) Z BIALLELICZNĄ MUTACJĄ GENU RPE65 (ICD-10: H35.5)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO** | | |
| **ŚWIADCZENIOBIORCY** | **SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW W PROGRAMIE** | **BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU** |
| Kwalifikacja świadczeniobiorców do programu przeprowadzana jest przez Zespół Koordynacyjny ds. Leczenia Chorób Siatkówki, powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia (dalej jako Zespół Koordynacyjny).  Kwalifikacja do programu umożliwia podanie leku do jednego oka.  Podanie do drugiego oka możliwe jest za zgodą Zespołu Koordynacyjnego wydaną po ocenie odpowiedzi na leczenie woretygenem neparwowek pierwszego oka przy jednoczesnym spełnieniu kryteriów włączenia do programu.  Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.   1. **Kryteria kwalifikacji**    * 1. bialleliczna mutacja genu *RPE65* potwierdzona badaniem genetycznym w przebiegu wrodzonej ślepoty Lebera;      2. wiek od 4 do 35 lat;      3. ostrość wzroku określona według tablicy Snellena (lub odpowiednio ekwiwalent ETDRS) równa lub większa 0,05 w leczonym oku i pole widzenia ograniczone nie więcej niż do 30 stopni we wszystkich południkach w leczonym oku (badane perymetrem kinetycznym Goldmana znaczkiem III4e);      4. wystarczająca liczba żywych komórek siatkówki, oszacowana w optycznej koherentnej tomografii (OCT) opisana kryteriami jak niżej:         1. obszar siatkówki w obrębie tylnego bieguna >100 mikronów grubości,         2. obszary siatkówki bez atrofii i zwyrodnienia barwnikowego w obrębie tylnego bieguna o wielkości ≥3 dd (wielkości tarczy nerwu wzrokowego);      5. niewygaszona bioelektryczna czynność w odpowiedzi fotopowej w badaniu ERG;      6. pozytywny wynik badania progu pełnego pola w badaniu FST na barwę białą przy jednoczesnym pozytywnym badaniu progu pełnego pola w badaniu FST na barwę czerwoną i niebieską;      7. brak innych, współistniejących mutacji biallelicznych genu RPE65 potwierdzonych badaniem genetycznym, mających wpływ na funkcje widzenia;      8. zgoda pacjenta na prowadzenie antykoncepcji zgodnie z aktualną ChPL;      9. wykluczenie ciąży i okresu karmienia piersią.   Wszystkie kryteria kwalifikacji muszą być spełnione łącznie.  Ponadto do programu lekowego kwalifikowani są również pacjenci wymagający kontynuacji leczenia, którzy byli leczeni dotychczas w ramach innego sposobu finansowania terapii (za wyjątkiem trwających badań klinicznych tego leku), pod warunkiem, że w chwili rozpoczęcia leczenia spełniali kryteria kwalifikacji do programu lekowego.   1. **Określenie czasu leczenia w programie**   Obserwacja i monitorowanie w ramach programu lekowego trwa 12 miesięcy od podania woretygenu neparwowek do danego oka.   1. **Kryteria uniemożliwiające włączenie do programu**    * 1. przyjmowanie wysokich dawek związków retinoidowych (>7500 jednostek retinolu [lub >3300 IU] ekwiwalentnych do dziennej dawki witaminy A lub ich prekursorów w ciągu ostatnich 18 miesięcy, które potencjalnie mogłyby wpływać na aktywność biochemiczną enzymu *RPE65*;      2. operacja wewnątrzgałkowa w ciągu ostatnich 6 miesięcy;      3. nadwrażliwość na leki zaplanowane do przyjmowania w okresie okołooperacyjnym;      4. wcześniejsze choroby oczu lub choroby ogólnoustrojowe, które w opinii Zespołu Koordynacyjnego uniemożliwiłyby planowaną operację bądź zakłóciłyby poprawną interpretację wyników badań;      5. czynna choroba zakaźna;      6. wystąpienie innych chorób lub stanów, które w opinii Zespołu Koordynacyjnego lub lekarza prowadzącego uniemożliwiają prowadzenie leczenia;      7. okres ciąży i karmienia piersią. 2. **Kryteria wystąpienia odpowiedzi na leczenie**   Ocena odpowiedzi na leczenie odbywa się 6 miesięcy od podania woretygenu neparwowek.  W przypadku zakwalifikowania przez Zespół Koordynacyjny wyniku leczenia jako poprawy zgodnie z poniższymi kryteriami oraz gdy nie wystąpiły działania niepożądane związane z lekiem i powikłania witrektomii tylnej, które w opinii Zespołu uniemożliwiają kolejne podanie leku, Zespół może wydać zgodę na podjęcie leczenia drugiego oka.  Do podjęcia decyzji w niektórych przypadkach może być konieczne przeprowadzenie badania przez członków Zespołu Koordynacyjnego.  Jako odpowiedź na leczenie klasyfikowana będzie:   * + 1. utrzymanie ostrości wzroku z kwalifikacji dla ostrości wzroku wyższych lub równych 0,2 wg. Snellena lub poprawa ostrości wzroku o 15 lub więcej liter na tablicy ETDRS w stosunku do wartości wyjściowych dla ostrości wzroku równych 0,05 i 0,1 wg. Snellena;     2. poprawa pola widzenia o 15 stopni (wyznaczonego za pomocą̨ perymetru Goldmann a (bodziec testowy III4e) lub utrzymanie pola widzenia dla prawidłowego pola widzenia;     3. poprawa w badaniu ERG bioelektrycznej czynności w odpowiedzi fotopowej;     4. poprawa poczucia światła o > 10dB w badaniu FST na barwę białą, czerwoną i niebieską;     5. brak trwałych powikłań związanych z przeprowadzoną operacją podania leku.   Wszystkie kryteria muszą być spełnione łącznie. | 1. **Dawkowanie**   Podawanie leku prowadzone oraz leczenie immunomodulujące należy prowadzić zgodnie z aktualną Charakterystyką Produktu Leczniczego (ChPL). | 1. **Badania przy kwalifikacji do leczenia**    * 1. potwierdzenie biallelicznej mutacji genu RPE65;      2. badanie okulistyczne z oceną ostrości wzroku według tablicy ETDRS;– u pacjentów, u których niemożliwe jest badanie przy użyciu tablicy ETDRS badanie przeprowadza się przy zastosowaniu skali:         1. brak poczucia światła (bpś),         2. poczucie światła (pś),         3. ruchy ręki przed okiem (rrpo),         4. liczy palce przed okiem (lppo);      3. badanie pola widzenia metodą perymetrii kinetycznej Goldmana lub perymetrii komputerowej Humphrey’a;      4. oszacowanie liczby żywych komórek siatkówki z użyciem optycznej tomografii koherencyjnej (OCT);      5. badanie FST – badanie progu czułości na światło białe, czerwone i niebieskie;      6. badanie ERG siatkówki;      7. test ciążowy (u kobiet w wieku rozrodczym). 2. **Monitorowanie leczenia**    1. **Monitorowanie bezpieczeństwa wykonania witrektomii tylnej**       1. rutynowe badanie okulistyczne oceniające ostrość wzroku, przedni i tylny odcinek oka;       2. pomiar ciśnienia wewnątrzgałkowego.   Badania przeprowadza się w okresie pooperacyjnym w 1, 7 i 14 dniu po zabiegu.   * 1. **Monitorowanie skuteczności leczenia woretygenem neparwowek**      1. badanie okulistyczne z oceną ostrości wzroku według tablicy ETDRS – u pacjentów, u których niemożliwe jest badanie przy użyciu tablicy ETDRS badanie przeprowadza się przy zastosowaniu skali:         1. brak poczucia światła (bpś),         2. poczucie światła (pś),         3. ruchy ręki przed okiem (rrpo),         4. liczy palce przed okiem (lppo);      2. pomiar ciśnienia wewnątrzgałkowego;      3. badanie pola widzenia metodą perymetrii kinetycznej Goldmana lub perymetrii komputerowej Humphrey’a;      4. badanie FST - badanie progu czułości na światło białe, czerwone i niebieskie;      5. badanie ERG siatkówki.   Badania przeprowadza się po 1, 3, 6 i 12 miesiącach od podania woretygenu neparwowek.   1. **Monitorowanie programu**    * 1. gromadzenie w dokumentacji medycznej danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;      2. uzupełnianie danych zawartych w elektronicznym systemie monitorowania programów lekowych, w tym przekazywanie danych dotyczących wskaźników skuteczności terapii zawartych w pkt. 3 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 NFZ). |