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.
 |