

**LECZENIE CHOROBY GAUCHER'A (ICD-10 E 75)****ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO**

<b>ŚWIADCZENIOBIORCY</b>	<b>SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW W PROGRAMIE</b>	<b>BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU</b>
<p>Kwalifikacji chorych do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.</p> <p>Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia co 6 miesięcy odbywa się, w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.</p> <p><b>1. Kryteria kwalifikacji</b></p> <p>1) brak lub znaczny niedobór aktywności enzymu <math>\beta</math>-glukocerebrozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym.</p> <p>Refundowane jest leczenie świadczeniobiorców z typem I choroby oraz z typem III choroby, w przypadku, gdy objawy neurologiczne dotyczą jedynie apraksji okoruchowej, jako jedyne go wykładnika zajęcia OUN. Nie jest refundowane leczenie świadczeniobiorców z asymptomatyczną (bezobjawową) postacią choroby Gauchera.</p> <p><b>2. Określenie czasu leczenia w programie</b></p> <p>Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.</p> <p>Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia.</p> <p><b>3. Kryteria wyłączenia</b></p> <p>1) wystąpienie objawów nadwrażliwości na imiglucerazę;</p> <p>2) znaczna progresja choroby pojawiająca się pomimo podjętego leczenia;</p> <p>3) pacjenci z asymptomatyczną (bezobjawową) postacią choroby Gauchera;</p>	<p><b>1. Dawkowanie</b></p> <p>Dawka imigluceraży zależy od ciężkości objawów i nie przekracza 60 U/kg m.c., podawanych co 2 tygodnie. Dawka początkowa wynosi 30 U/kg m.c., podawanej co 2 tygodnie. Preparat jest podawany w postaci jednogodzinnych wlewów dożylnych.</p> <p>W przypadku braku efektywności zastosowanej dawki po 6 mies. terapii dawkę imigluceraży można zwiększyć do maksymalnej dawki, t.j. do 60 U/kg m.c., podawanej co 2 tygodnie (przed zwiększeniem dawki należy oznaczyć miano przeciwciał przeciw imiglucerazie). W przypadku zwiększenia dawki leku do 60 U/kg m.c., przy braku skuteczności leczenia, w takiej, maksymalnej dawce po 12 miesiącach terapii, lek należy odstawić, ponieważ wskazuje to, iż leczenie jest nieefektywne.</p>	<p><b>1. Badania przy kwalifikacji</b></p> <p>1) stwierdzenie braku lub znacznego niedoboru aktywności enzymu <math>\beta</math>-glukocerebrozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone wynikiem badania molekularnego;</p> <p>2) ocena miana przeciwciał przeciwko imiglucerazie (nie jest badaniem obligatoryjnym);</p> <p>3) morfologia krwi pełna, z rozmazem;</p> <p>4) układ krzepnięcia;</p> <p>5) próby wątrobowe: AlAT, AspAT;</p> <p>6) stężenie fosfatazy alkalicznej;</p> <p>7) stężenie witamin B12, E, D;</p> <p>8) stężenie cholesterolu;</p> <p>9) chitotrodydaza;</p> <p>10) USG jamy brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony;</p> <p>11) pomiary antropometryczne;</p> <p>12) MRI OUN;</p> <p>13) MRI kości długich lub co najmniej RTG kośćca;</p> <p>14) badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji;</p> <p>15) konsultacja okulistyczna;</p> <p>16) EKG;</p> <p>17) USG układu sercowo-naczyniowego;</p> <p>18) konsultacja neurologiczna;</p> <p>19) konsultacja kardiologiczna (w uzasadnionych przypadkach);</p> <p>20) biopsja szpiku (w przypadku podejrzenia choroby Hodgkina.</p>

- 4) pacjenci z typem II choroby;  
5) pacjenci z typem III choroby, u których występują inne aniżeli porażenie nerwu okoruchowego objawy uszkodzenia OUN.

## **2. Monitorowanie leczenia**

### **2.1 Raz na 180 dni**

- 1) ocena miana przeciwciał przeciwko imiglucerazie (badanie obligatoryjne w przypadku decyzji o zwiększeniu dawki leku lub braku efektywności dotychczasowego leczenia);
- 2) morfologia krwi pełna, z rozmazem;
- 3) układ krzepnięcia;
- 4) próby wątrobowe: AlAT, AspAT;
- 5) stężenie fosfatazy alkalicznej;
- 6) chitotrodydiaza;
- 7) USG jamy brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony;
- 8) pomiary antropometryczne;
- 9) konsultacja neurologiczna.

Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjenta z chorobą Gauchera.

### **2.2 Co 365 dni**

- 1) stężenie witamin B12, E, D;
- 2) stężenie cholesterolu;
- 3) MRI kości długich lub co najmniej RTG kośćca (MRI kości długich lub co najmniej RTG kośćca częściej w przypadku nasilenia się objawów ze strony układu kostno-stawowego);
- 4) MRI OUN;
- 5) badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji;
- 6) konsultacja okulistyczna;
- 7) EKG;
- 8) USG układu sercowo-naczyniowego (w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym w poprzednim badaniu);
- 9) konsultacja kardiologiczna (w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym w poprzednim badaniu);
- 10) konsultacja ortopedyczna.