

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

<b>ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO</b>		
<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, potwierdzony badaniem molekularnym.</p> <p>Refundowane jest leczenie świadczeniobiorców z typem I choroby oraz z typem III choroby.</p> <p>Nie jest refundowane leczenie świadczeniobiorców z asymptotyczną (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>1. Dawkowanie</b></p> <p>Dawka imiglucerazy zależy od ciężkości objawów i wynosi 15-60 U/kg m.c. podawanych co 14 <math>\pm</math>3 dni w postaci jednogodzinnych wlewów dożylnych.</p> <p>W przypadku braku efektywności zastosowanej dawki po 6 mies. terapii dawkę imiglucerazy można zwiększyć do maksymalnej dawki, t.j. do 60 U/kg m.c. podawanych co 14 <math>\pm</math>3 dni (przed zwiększeniem dawki należy oznaczyć miano przeciwciał przeciw imiglucerazie).</p> <p>W przypadku zwiększenia dawki leku do 60 U/kg m.c., przy braku skuteczności leczenia, w takiej, maksymalnej dawce po 6 miesiącach terapii, lek należy odstawić, ponieważ wskazuje to, iż leczenie jest nieefektywne.</p>	<p><b>1. Badania przy kwalifikacji</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) stwierdzenie braku lub znacznego niedoboru aktywności enzymu <math>\beta</math>-glukocerebrozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone wynikiem badania molekularnego;</li> <li>2) morfologia krwi pełna z rozmazem;</li> <li>3) układ krzepnięcia: APTT, INR;</li> <li>4) próby wątrobowe: AlAT, AspAT;</li> <li>5) aktywność fosfatazy alkalicznej;</li> <li>6) stężenia witaminy D i B12;</li> <li>7) chitotriozydaza;</li> <li>8) USG jamy brzusznej, z określeniem wielkości wątroby śledziony;</li> <li>9) pomiary antropometryczne (co najmniej masy i wysokości ciała);</li> <li>10) badanie densytometryczne kości (DEXA);</li> <li>11) MRI kości długich (badanie obligatoryjne jedynie u pacjentów z nieprawidłowościami układu kostno-stawowego lub w przypadku pojawienia się dolegliwości bólowych);</li> <li>12) EKG;</li> <li>13) UKG (w uzasadnionych przypadkach);</li> <li>14) konsultacja neurologiczna (jedynie u świadczeniobiorców z podejrzeniem typu III choroby);</li> <li>15) konsultacja kardiologiczna (w uzasadnionych przypadkach);</li> <li>16) konsultacja ortopedyczna (w uzasadnionych przypadkach)</li> <li>17) spirometria (u pacjentów powyżej 7 roku życia).</li> </ol>

### **3. Kryteria wyłączenia**

- 1) wystąpienie objawów nadwrażliwości na imiglucerazę;
- 2) znaczna progresja choroby pojawiająca się pomimo podjętego leczenia;
- 3) pacjenci z asymptomatyczną (bezobjawową) postacią choroby Gauchera;
- 4) pacjenci z typem II choroby;
- 5) brak współpracy pacjenta przy realizacji programu.

### **2. Monitorowanie leczenia**

#### **2.1 Co 180 dni**

- 1) morfologia krwi pełna z rozmazem;
- 2) układ krzepnięcia: APTT, INR;
- 3) chitotriozydaza;

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

#### **2.2 Co 365 dni**

- 1) badanie densytometryczne kości (DEXA);
- 2) MRI kości długich (badanie obligatoryjne jedynie u pacjentów z nieprawidłowościami układu kostnowstawowego lub w przypadku pojawienia się dolegliwości bólowych);
- 3) EKG;
- 4) UKG (w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym);
- 5) konsultacja kardiologiczna (w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym);
- 6) konsultacja ortopedyczna (w uzasadnionych przypadkach)
- 7) USG jamy brzusznej z określeniem wielkości wątroby i śledziony;
- 8) pomiary antropometryczne, z oceną tempa wzrastania u dzieci do zakończenia procesu wzrastania;
- 9) spirometria (u pacjentów powyżej 7 roku życia).

### **3. Monitorowanie programu**

- 1) gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;

		<p>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;</p> <p>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.</p>
--	--	--