

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
<p>Świadczeniobiorców do leczenia kwalifikuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.</p> <p>Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się co 6 miesięcy, w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.</p> <p><b>1. Kryteria kwalifikacji do leczenia welaglucerażą alfa:</b> Do programu kwalifikowani są świadczeniobiorcy ze stwierdzonym brakiem lub znacznym niedoborem aktywności enzymu <math>\beta</math>-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.</p> <p><b>2. Określenie czasu leczenia w programie w przypadku leczenia welaglucerażą alfa</b> Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii. 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 welagluceraży alfa:</b> Zalecana dawka leku wynosi 60 jednostek/kg i jest podawana co <math>14 \pm 3</math> dni. Dawka leku może być zmodyfikowana od 15 do 60 jednostek/kg podawane co <math>14 \pm 3</math> dni indywidualnie dla każdego pacjenta w oparciu o osiągnięte i utrzymane cele terapeutyczne. Maksymalna dawka leku wynosi 60 jednostek/kg podawana co <math>14 \pm 3</math> dni. Świadczeniobiorcy aktualnie leczeni w związku z chorobą Gaucher'a typu I za pomocą enzymatycznej terapii zastępczej z zastosowaniem imigluceraży, mogą przejść na terapię welaglucerażą alfa stosując taką samą dawkę i taką samą częstość dawkowania.</p>	<p><b>1. Badania przy kwalifikacji do leczenia welaglucerażą alfa:</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 badaniem molekularnym;</li><li>2) Ocena miana przeciwciał przeciwko welaglucerażie alfa (nie jest badaniem obligatoryjnym);</li><li>3) Morfologia krwi pełna, z rozmazem;</li><li>4) Układ krzepnięcia;</li><li>5) Próby wątrobowe: ALAT, AspAT, bilirubina;</li><li>6) Stężenie fosfatazy alkalicznej;</li><li>7) Stężenie witamin B<sub>12</sub>, E, D;</li><li>8) Stężenie cholesterolu;</li><li>9) Chitotriozydaza;</li><li>10) USG jamy brzusznej, z oceną wielkości (z podaniem wymiarów) wątroby i śledziony;</li><li>11) EKG;</li><li>12) RTG płuc;</li><li>13) Pomiary antropometryczne;</li><li>14) Badanie densytometryczne kości (DXA) lub MRI kości długich;</li><li>15) Ocena jakości życia SF 36;</li><li>16) Konsultacja ortopedyczna;</li><li>17) Konsultacja kardiologiczna.</li></ol> <p><b>2. Monitorowanie leczenia welaglucerażą alfa</b></p> <p><b>2.1. Raz na 180 dni</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Ocena miana przeciwciał przeciwko welaglucerażie alfa (nie jest badaniem obligatoryjnym; decyzja o konieczności wykonania badania podejmowana jest przez Zespół</li></ol>

**3. Kryteria wyłączenia w przypadku leczenia welaglucerażą alfa:**

- 1) Wystąpienie objawów nadwrażliwości na welaglucerażę 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.

Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych);  
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.