

**LECZENIE CHOROBY FABRY'EGO (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 świadczeniobiorców do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych 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.</p> <p><b>1.1 Kryteria kwalifikacji do leczenia agalzydazą beta i agalzydazą alfa</b></p> <p>1) Pacjenci w wieku od 8 lat ze stwierdzoną objawową (wystąpienie co najmniej jednego z powikłań narządowych, niewyjaśnionych w pełni przez inną przyczynę) klasyczną lub nieklasyczną postacią choroby Fabry'ego. W przypadku osób niepełnoletnich wymagana jest pisemna zgoda rodziców lub opiekunów prawnych na leczenie.</p> <p>2) Rozpoznanie choroby Fabry'ego udokumentowane wynikiem:</p> <p>a. u mężczyzn: badania biochemicznego aktywności alfa galaktozydazy A (brak lub znaczny niedobór aktywności enzymu w odniesieniu do normy laboratorium wykonującego badanie- norma wyniku musi być zawarta w karcie kwalifikacji pacjenta) w teście suchej kropli krwi, w osoczu lub</p>	<p><b>Dawkowanie agalzydazy beta</b></p> <p>Dawka preparatu agalzydazy beta wynosi 1mg/kg masy ciała, podawana raz na dwa tygodnie, w postaci infuzji dożylniej. Podawanie preparatu agalzydazy beta prowadzi się zgodnie z charakterystyką produktu leczniczego.</p> <p><b>Dawkowanie agalzydazy alfa</b></p> <p>Agalzydaza alfa jest podawana w dawce 0,2 mg/kg masy ciała, co drugi tydzień, we wlewach dożylnych trwających około 40 minut. Podawanie preparatu agalzydazy alfa prowadzi się zgodnie z charakterystyką produktu leczniczego.</p>	<p><b>Badania przy kwalifikacji</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) poziom globotriaosylosfingozyny (lyso-Gb3);</li> <li>2) badanie genetyczne oraz ocena aktywności alfa-galaktozydazy A w leukocytach lub fibroblastach skóry, lub osoczu, lub w surowicy (zgodnie z kryteriami kwalifikacji);</li> <li>3) morfologia krwi z rozmazem;</li> <li>4) wysokość i masa ciała;</li> <li>5) próby wątrobowe: ALAT, AspAT, kinaza kreatynowa (CK), stężenie bilirubiny całkowitej; ogólne badanie moczu; stężenie kreatyniny i mocznika; współczynnik przesączania kłębuszkowego (eGFR); wydalanie białka z moczem – proteinuria i albuminuria; stężenie glukozy na czczo i lipidogram; troponina;</li> <li>6) USG jamy brzusznej z oceną nerek;</li> <li>7) EKG, echokardiografia spoczynkowa, 24-godzinne monitorowanie EKG metodą Holtera;</li> <li>8) konsultacja kardiologiczna, nefrologiczna, neurologiczna</li> <li>9) rezonans magnetyczny mózgu;</li> <li>10) badanie fizykalne oraz wywiad lekarza prowadzącego w kierunku charakterystycznych objawów choroby Fabry'ego</li> </ol>

<p>leukocytach krwi obwodowej lub fibroblastach oraz badanie genetyczne na obecność patogenicznej mutacji w obrębie genu GLA;</p> <p>b. u kobiet: badania genetycznego na obecność patogenicznej mutacji w obrębie genu GLA.</p> <p>3) Punkty 1 i 2 muszą być spełnione łącznie.</p> <p>Do programu kwalifikowani są także pacjenci wymagający kontynuacji enzymatycznej terapii zastępczej, w ocenie Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, o ile na dzień rozpoczęcia terapii spełniali kryteria włączenia do programu.</p> <p>Do programu włączane są, po zweryfikowaniu ogólnego stanu zdrowia pacjenta umożliwiającego leczenie w programie, bez konieczności ponownej kwalifikacji, pacjentki wyłączone z programu w związku z ciążą albo laktacją, które w momencie wyłączenia spełniały pozostałe kryteria przedłużenia leczenia.</p> <p><b>2. Określenie czasu leczenia w programie</b></p> <p>Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia.</p> <p>Ciąża lub karmienie piersią w trakcie leczenia mogą stanowić podstawę do podjęcia decyzji o kontynuacji lub zawieszeniu terapii, w porozumieniu z pacjentem.</p> <p><b>3.1 Kryteria stanowiące przeciwwskazania do rozpoczęcia leczenia agalzydazą beta i agalzydazą alfa</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) dzieci poniżej 8. roku życia;</li> <li>2) poważna reakcja nadwrażliwości na substancję czynną lub na którąkolwiek substancję pomocniczą;</li> </ol>		<p>(w tym: tolerancji ciepła i zimna, bólu, pocenia się, objawów gastrologicznych i angiokeratomy);</p> <p>11) ocena jakości życia i bólu na podstawie najbardziej optymalnego w ocenie lekarza prowadzącego kwestionariusza;</p> <p><b>Monitorowanie leczenia:</b></p> <p>Weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się, co 6 miesięcy od rozpoczęcia leczenia, w oparciu o ocenę stanu klinicznego pacjenta oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii. Decyzję o przedłużeniu lub zakończeniu leczenia podejmuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii, zawierającej wyniki badań:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) wysokość i masa ciała;</li> <li>2) morfologia krwi z rozmazem;</li> <li>3) próby wątrobowe: ALAT, AspAT, kinaza kreatynowa (CK), stężenie bilirubiny całkowitej; stężenie kreatyniny i mocznika; współczynnik przesączania kłębuszkowego (eGFR); wydalanie białka z moczem – proteinuria i albuminuria; lipidogram</li> <li>4) EKG, echokardiografia spoczynkowa, w uzasadnionych przypadkach 24-godzinne monitorowanie EKG metodą Holtera;</li> <li>5) konsultacja kardiologiczna, nefrologiczna, neurologiczna;</li> <li>6) rezonans magnetyczny ośrodkowego układu nerwowego (jeżeli w opinii lekarza prowadzącego zachodzi uzasadniona potrzeba);</li> <li>7) badanie fizykalne oraz wywiad lekarza prowadzącego w kierunku charakterystycznych objawów choroby Fabry’ego (w tym: tolerancji ciepła i zimna, bólu, pocenia, objawów gastrologicznych i angiokeratomy) oraz tolerancji wlewów;</li> <li>8) ocena jakości życia i bólu na podstawie najbardziej optymalnego w ocenie lekarza prowadzącego kwestionariusza;</li> </ol>
--	--	---

<p>3) stosowanie chlorochiny, amiodaronu, monobenzonu lub gentamycyny,</p> <p>4) pacjenci z bezobjawową postacią choroby;</p> <p>5) ciąża lub laktacja;</p> <p>6) zaawansowana choroba serca z rozległymi zwłóknieniami lub schyłkowa niewydolność serca (NYHA 4) bez możliwości przeszczepu, o ile choroba serca jest jedynym (objawowym) wskazaniem do rozpoczęcia terapii;</p> <p>7) zaawansowane zmiany w zakresie OUN;</p> <p>8) końcowe stadium choroby nerek, bez możliwości przeszczepu;</p> <p>9) końcowe stadium choroby Fabry’ego lub obecność ciężkich chorób współtowarzyszących, lub innych poważnych wrodzonych anomalii, które w ocenie lekarza kwalifikującego do leczenia lub Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych mogą uniemożliwić poprawę stanu zdrowia świadczeniobiorcy.</p> <p><b>4.1 Kryteria wyłączenia z programu leczenia agalzydazą beta i agalzydazą alfa</b></p> <p>1) wystąpienie zagrażającej życiu nadwrażliwości na substancję czynną lub na którąkolwiek substancję pomocniczą;</p> <p>2) rozpoczęcie terapii chlorochiną, amiodaronem, monobenzonem lub gentamycyną;</p> <p>3) ciąża lub laktacja;</p> <p>4) znaczna progresja choroby pomimo leczenia;</p> <p>5) brak współpracy pacjenta przy realizacji programu.</p>		<p>9) poziom globotriaosylosfingozyny (lyso-Gb3);</p> <p>10) ocena miana przeciwciał przeciwko alfa-galaktozydazie (w uzasadnionych przypadkach).</p> <p><b>Monitorowanie programu:</b></p> <p>1) gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowo przedstawianie na żądanie kontrolerów NFZ;</p> <p>2) uzupełnianie 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 w formie papierowej i/lub w formie elektronicznej, zgodnie z wymaganiami opublikowanymi przez Narodowy Fundusz Zdrowia.</p>
--	--	--