

LECZENIE CHOROBY GAUCHERA TYPU I ORAZ TYPU III (ICD-10 E 75.2)

ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO		
ŚWIADCZENIOBIORCY	SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW W PROGRAMIE	BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU
<p>Kwalifikacji chorych do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych 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>1. Leczenie choroby Gauchera typu I imiglucerażą albo welaglucerażą alfa albo eliglustatem oraz choroby Gauchera typu III imiglucerażą</p> <p>1.1. Kryteria kwalifikacji</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Brak lub znaczny niedobór aktywności β-glukocerebrozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzony badaniem molekularnym; 2) Pacjenci w wieku ≥ 18 lat z typem I choroby Gauchera ze słabym (PM), średnim (IM) lub szybkim (EM) metabolizmem z udziałem izoenzymu CYP2D6 - dotyczy terapii eliglustatem; 3) Refundowane jest leczenie świadczeniobiorców z typem I choroby w przypadku terapii imiglucerażą albo welaglucerażą alfa albo eliglustatem oraz z typem III choroby w przypadku terapii imiglucerażą; 4) Nie jest refundowane leczenie świadczeniobiorców z asymptomatyczną (bezobjawową) postacią choroby Gauchera; <p>Do programu włączane są, bez konieczności ponownej kwalifikacji, pacjentki wyłączone z programu w związku z ciążą lub chorzy</p>	<p>1. Imigluceraża</p> <p>Dawka imigluceraży zależy od ciężkości objawów i wynosi 15-60 U/kg m.c. podawanych co 14 ± 3 dni 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. podawanych co 14 ± 3 dni.</p> <p>2. Welagluceraża alfa</p> <p>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. Maksymalna dawka leku wynosi 60 jednostek/kg podawana co 14 ± 3 dni.</p> <p>3. Eliglustat</p> <p>U pacjentów ze średnim (IM) i szybkim metabolizmem (EM) zalecana dawka eliglustatu to 84 mg dwa razy na dobę.</p> <p>U pacjentów ze słabym metabolizmem (PM) zalecana dawka eliglustatu to 84 mg raz na dobę.</p> <p>W przypadku pominięcia dawki, należy przyjąć</p>	<p>1. Badania przy kwalifikacji</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Stwierdzenie braku lub znacznego niedoboru aktywności enzymu β-glukocerebrozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone wynikiem badania molekularnego (nie dotyczy pacjentów wcześniej leczonych); 2) Oznaczenie aktywności cytochromu CYP2D6 (wyłączenie przy kwalifikacji do terapii eliglustatem); 3) Morfologia krwi pełna z rozmazem; 4) Układ krzepnięcia: APTT, INR; 5) Próby wątrobowe: AlAT, AspAT, bilirubina; 6) Aktywność fosfatazy alkalicznej; 7) Stężenia witaminy D, B12, E; 8) Stężenie cholesterolu; 9) Chitotriozydaza; 10) USG jamy brzusznej, z określeniem wielkości wątroby i śledziony; 11) Pomiar antropometryczne (co najmniej masy i wysokości ciała); 12) Badanie densytometryczne kości (DEXA); 13) MRI kości długich (badanie obligatoryjne jedynie u pacjentów z nieprawidłowościami układu kostno-stawowego lub w przypadku pojawienia się dolegliwości bólowych); 14) EKG, w przypadku kwalifikacji do terapii eliglustatem EKG z oceną skorygowanego odstępu QT (QTc);

<p>wyłączeni z programu w związku z czasowymi przeciwwskazaniami.</p> <p>1.2. Określenie czasu leczenia w programie</p> <p>Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.</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>1.3. Kryteria wyłączenia</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Wystąpienie objawów nadwrażliwości na imiglucerazę albo welaglucerazę alfa albo eliglustat; 2) Znaczna progresja choroby pomimo podjętego leczenia; 3) Cięża albo laktacja - dotyczy terapii eliglustatem; 4) Pacjenci z typem II choroby. Ponadto w przypadku terapii welaglucerażą alfa albo eliglustatem pacjenci z III typem choroby; 5) Dzieci poniżej 2 roku życia (dotyczy terapii welaglucerażą alfa); 6) Brak współpracy pacjenta przy realizacji programu; 7) Stosowanie leków metabolizowanych z udziałem izoenzymu CYP2D6 lub CYP3A w skojarzeniu z określonymi w Charakterystyce Produktu Leczniczego typami metabolizmu lub określonymi zaburzeniami czynności wątroby, stanowiące przeciwwskazanie do terapii eliglustatem. <p>2. Kryteria zmiany leczenia imigluceraży na welaglucerazę alfa oraz welagluceraży alfa na imiglucerazę</p> <p>Świadczeniobiorcy aktualnie leczeni w związku z chorobą Gauchera typu I za pomocą enzymatycznej terapii zastępczej z zastosowaniem imigluceraży albo welagluceraży alfa mogą przejść na terapię imiglucerażą albo welaglucerażą alfa stosując taką samą dawkę i taką samą częstość dawkowania.</p>	<p>przepisaną dawkę w porze przewidzianej na kolejną dawkę (nie należy podwajać kolejnej dawki). Kapsułki można przyjmować niezależnie od posiłku. Należy unikać spożywania grejpfrutów lub soku z grejpfrutów.</p> <p>W przypadku zmiany leczenia z enzymatycznej terapii zastępczej (ETZ) podanie pierwszej dawki eliglustatu powinno nastąpić dzień po podaniu ostatniego wlewu dożylnego ETZ.</p> <p>W przypadku zmiany z eliglustatu na ETZ podanie pierwszego wlewu dożylnego powinno nastąpić niezwłocznie, nie później niż 7 dni po podaniu ostatniej dawki eliglustatu.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 15) USG układu sercowo-naczyniowego (w uzasadnionych przypadkach); 16) RTG płuc; 17) Konsultacja neurologiczna (jedynie u świadczeniobiorców z podejrzeniem typu III choroby); 18) Konsultacja kardiologiczna (w uzasadnionych przypadkach); 19) EEG (w uzasadnionych przypadkach); 20) Konsultacja ortopedyczna (w uzasadnionych przypadkach); 21) Spirometria (u pacjentów powyżej 7 roku życia); 22) Pomiary antropometryczne (co najmniej masy i wysokości ciała); 23) Ocena jakości życia SF 36 lub określona inną metodą (poza wynikiem należy podać rodzaj stosowanej metody) <p>2. Monitorowanie leczenia</p> <p>2.1. Co 180 dni:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Morfologia krwi pełna z rozmazem; 2) Układ krzepnięcia: APTT, INR; 3) Ocena miana przeciwciał przeciwko welaglucerazie alfa (nie jest badaniem obligatoryjnym; decyzja o konieczności wykonania badania podejmowana jest przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych); <p>Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjenta z chorobą Gauchera.</p> <p>2.2. Co 365 dni:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) USG jamy brzusznej, z oceną wielkości (z podaniem wymiarów) wątroby i śledziony; 2) EKG (z oceną skorygowanego odstępu QT (QTc) w przypadku leczenia eliglustatem); 3) RTG płuc; 4) USG układu sercowo-naczyniowego (w przypadku
--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

3. Kryteria zmiany leczenia enzymatyczną terapią zastępczą (ETZ) na eliglustat

- 1) Nadwrażliwość na ETZ;
- 2) Inne wskazania kliniczne dla prowadzenia terapii w formie doustnej (np. trudności z dożylną iniekcją ETZ).

4. Kryteria zmiany leczenia eliglustatem na enzymatyczną terapię zastępczą.

W przypadku wystąpienia przynajmniej jednego z poniższych zdarzeń.

- 1) Nadwrażliwość na eliglustat;
- 2) Znaczna progresja choroby pomimo podjętego leczenia;
- 3) Cięża;
- 4) Laktacja;
- 5) Okresowe stosowanie leków metabolizowanych z udziałem izoenzymu CYP2D6 lub CYP3A w skojarzeniu z określonymi w charakterystyce produktu leczniczego. Typami metabolizmu i/lub określonymi zaburzeniami czynności wątroby, stanowiące przeciwwskazanie do terapii eliglustatem.

nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym);

- 5) Pomiary antropometryczne (co najmniej masy i wysokości ciała, z oceną tempa wzrastania u dzieci do zakończenia procesu wzrastania);
- 6) Badanie densytometryczne kości (DXA) lub MRI kości długich;
- 7) Konsultacja ortopedyczna (w uzasadnionych przypadkach);
- 8) Konsultacja kardiologiczna (w uzasadnionych przypadkach);
- 9) Konsultacja neurologiczna, EEG, MRI ośrodkowego układu nerwowego (w uzasadnionych przypadkach);
- 10) Spirometria (w uzasadnionych przypadkach);
- 11) Chitotriozydaza;
- 12) Ocena jakości życia SF 36 lub określona inną metodą (poza wynikiem należy podać rodzaj stosowanej metody) (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) Uzupelnienie 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.