

LECZENIE CHOROBY FABRY'EGO (ICD 10 E.75.2)

ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO		
ŚWIADCZENIOBIORCY	SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW W PROGRAMIE	BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU
<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>1. Kryteria kwalifikacji do leczenia agalzydazą beta lub agalzydazą alfa lub migalastatem</p> <p>Do leczenia agalzydazą beta lub agalzydazą alfa kwalifikują się pacjenci spełniający łącznie punkty 1,2 i 3.</p> <p>Do leczenia migalastatem kwalifikują się pacjenci spełniający łącznie punkty 1,2,3 i 4.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) W przypadku leczenia agalzydazą beta i agalzydazą alfa pacjenci od 8 roku życia, a w przypadku migalastatu powyżej 16 roku życia; 2) Pacjenci ze stwierdzoną objawową (wystąpienie co najmniej jednego z powikłań narządowych, niewyjaśnionych w pełni przez inną przyczynę) klasyczną lub nieklasyczną postacią choroby Fabry'ego; 	<p>Dawkowanie agalzydazy beta</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>Dawkowanie agalzydazy alfa</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>Dawkowanie migalastatu</p> <p>Zalecany schemat dawkowania wynosi 123 mg migalastatu, co drugi dzień, o tej samej porze dnia. Podawanie migalastatu prowadzi się zgodnie z charakterystyką produktu leczniczego.</p>	<p>1. Badania przy kwalifikacji</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Poziom globotriaosylosfingozyny (lyso-Gb3); 2) Badanie genetyczne oraz ocena aktywności alfa-galaktozydazy A w leukocytach lub fibroblastach skóry, lub osoczu, lub w surowicy(zgodnie z kryteriami kwalifikacji); 3) Morfologia krwi z rozmazem; 4) Wysokość i masa ciała; 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; 6) USG jamy brzusznej z oceną nerek; 7) EKG, echokardiografia spoczynkowa, 24-godzinne monitorowanie EKG metodą Holtera, MRI serca (w uzasadnionych przypadkach), ciśnienie krwi tętniczej; 8) Konsultacja kardiologiczna, nefrologiczna, neurologiczna; 9) Rezonans magnetyczny mózgu;

3) Rozpoznanie choroby Fabry'ego udokumentowane wynikiem:

a) u mężczyzn: badania biochemiczne 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 leukocytach krwi obwodowej lub fibroblastach oraz badanie genetyczne na obecność patogenicznej mutacji w obrębie genu GLA;

b) u kobiet: badanie biochemiczne aktywności alfa galaktozydazy A (niedobór aktywności enzymu w odniesieniu do normy laboratorium wykonującego badanie; chociaż w przypadku ewidentnych objawów klinicznych choroby prawidłowa aktywność alfa galaktozydazy A nie wyklucza kwalifikacji do terapii – norma laboratorium musi być zawarta w karcie kwalifikacji pacjenta) w teście suchej kropli krwi, osoczu lub leukocytach krwi obwodowej lub fibroblastach oraz badanie genetyczne wskazujące na obecność patogenicznej mutacji w obrębie genu GLA;

4) Obecność mutacji zgodnie z aktualną Charakterystyką Produktu Leczniczego oraz $GFR \geq 30$ ml/min/1,73 m²;

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.

Do programu włączane są, po zweryfikowaniu ogólnego stanu zdrowia pacjenta umożliwiającego leczenie w programie, bez konieczności ponownej kwalifikacji, pacjentki wyłączone z

10) Badanie fizykalne oraz wywiad lekarza prowadzącego w kierunku charakterystycznych objawów choroby Fabry'ego (w tym: tolerancji ciepła i zimna, bólu, pocenia się, objawów gastrologicznych i angiokeratomy);

11) Ocena jakości życia i bólu na podstawie najbardziej optymalnego w ocenie lekarza prowadzącego kwestionariusza – należy podać nazwę skali/kwestionariusza według której oceniano jakość życia i nasilenie bólu;

12) Badanie audiometryczne, konsultacja laryngologiczna lub audiologiczna (w uzasadnionych przypadkach);

13) Konsultacja okulistyczna, z oceną dna oka i przedniego odcinka oka (w uzasadnionych przypadkach);

14) Konsultacja dermatologiczna, z oceną zmian skórnych w kierunku angiokeratomy i potliwości (w uzasadnionych przypadkach).

2. Monitorowanie leczenia

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:

1) Wysokość i masa ciała;

2) Morfologia krwi z rozmazem;

3) Próby wątrobowe: ALAT, AspAT, kinaza kreatynowa (CK), stężenie bilirubiny całkowitej; stężenie kreatyniny i mocznika; współczynnik przesączania kłębuszkowego

<p>programu w związku z ciążą albo laktacją, które w momencie wyłączenia spełniały pozostałe kryteria przedłużenia leczenia.</p> <p>2. Określenie czasu leczenia w programie</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 zawieszeniu terapii.</p> <p>3. Kryteria stanowiące przeciwwskazania do rozpoczęcia leczenia agalzydazą beta lub agalzydazą alfa lub migalastatem</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Dzieci poniżej 8. roku życia (agalzydaza beta lub agalzydaza alfa) lub poniżej 16. roku życia (migalastat); 2) Brak odpowiedniej mutacji – dotyczy migalastatu; 3) Jednoczesowe stosowanie enzymatycznej terapii zastępczej – dotyczy migalastatu; 4) Poważna reakcja nadwrażliwości na substancję czynną lub na którąkolwiek substancję pomocniczą; 5) Stosowanie chlorochiny, amiodaronu, monobenzonu lub gentamycyny – dotyczy leczenia agalzydazą beta lub agalzydazą alfa; 6) Dializoterapia - dotyczy migalastatu; 7) GFR < 30 ml/min/1,73m² - dotyczy migalastatu; 8) Pacjenci z bezobjawową postacią choroby; 9) Ciąża lub laktacja; 		<p>(eGFR), wydalanie białka z moczem – proteinuria i albuminuria, lipidogram;</p> <ol style="list-style-type: none"> 4) EKG, echokardiografia spoczynkowa, w uzasadnionych przypadkach 24-godzinne monitorowanie EKG metodą Holtera, ciśnienie krwi tętniczej oraz MRI serca (w uzasadnionych przypadkach); 5) Konsultacja kardiologiczna, nefrologiczna, neurologiczna; 6) Rezonans magnetyczny ośrodkowego układu nerwowego (jeżeli w opinii lekarza prowadzącego zachodzi uzasadniona potrzeba); 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 podawanego leku; 8) Ocena jakości życia i bólu na podstawie najbardziej optymalnego w ocenie lekarza prowadzącego kwestionariusza – należy podać nazwę skali/kwestionariusza według której oceniano jakość życia i nasilenie bólu; 9) Poziom globotriaosylosfingozyny (lyso-Gb3); 10) Ocena miana przeciwciał przeciwko alfa-galaktozydazie (w uzasadnionych przypadkach); 11) Badanie audiometryczne, konsultacja laryngologiczna lub audiologiczna (w uzasadnionych przypadkach); 12) Konsultacja okulistyczna, z oceną dna oka i przedniego odcinka oka (w uzasadnionych przypadkach);
---	--	---

- 10) 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;
- 11) Zawansowane zmiany w zakresie OUN;
- 12) Końcowe stadium choroby nerek, bez możliwości przeszczepu;
- 13) 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.

4. Kryteria wyłączenia z programu leczenia agalzydazą beta lub agalzydazą alfa lub migalastatem

- 1) Wystąpienie zagrażającej życiu nadwrażliwości na substancję czynną lub na którąkolwiek substancję pomocniczą;
- 2) Wystąpienie ciężkich zdarzeń niepożądanych;
- 3) Rozpoczęcie terapii chlorochiną, amiodaronem, monobenzenem lub gentamycyną – dotyczy leczenia agalzydazą beta lub agalzydazą alfa;
- 4) Cięża lub laktacja;
- 5) Znaczna progresja choroby pomimo leczenia;
- 6) Brak współpracy pacjenta przy realizacji programu.

- 13) Konsultacja dermatologiczna, z oceną zmian skórnych w kierunku angiokeratomy i potliwości (w uzasadnionych przypadkach).

3. Monitorowanie programu

- 1) Gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowo przedstawianie na żądanie kontrolerów NFZ;
- 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;
- 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.