

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
Kwalifikacji chorych do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia. Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia co 6 miesięcy odbywa się, w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii. 1. Leczenie choroby Gauchera typu I imiglucerazą albo welaglucerazą alfa albo eliglustatem oraz choroby Gauchera typu III imiglucerazą 1.1. Kryteria kwalifikacji 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; Do programu włączane są, bez konieczności ponownej kwalifikacji, pacjentki wyłączone z programu w związku z ciążą lub chorzy	1. Imigluceraza Dawka imiglucerazy zależy od ciężkości objawów i wynosi 15-60 U/kg m.c. podawanych co 14 ± 3 dni w postaci jednogodzinnych wlewów dożylnych. 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 ± 3 dni. 2. Welaglucerazą alfa 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. 3. Eliglustat U pacjentów ze średnim (IM) i szybkim metabolizmem (EM) zalecana dawka eliglustatu to 84 mg dwa razy na dobę. U pacjentów ze słabym metabolizmem (PM) zalecana dawka eliglustatu to 84 mg raz na dobę. W przypadku pominięcia dawki, należy przyjąć	1. Badania przy kwalifikacji 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) Pomiary 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);

wylączeni z programu w związku z czasowymi przeciwwskazaniami. 1.2. Określenie czasu leczenia w programie Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii. Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia. 1.3. Kryteria wyłączenia 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. 2. Kryteria zmiany leczenia imigluceraży na welaglucerazę alfa oraz welagluceraży alfa na imiglucerazę 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 częstotliwość dawkowania.	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. W przypadku zmiany leczenia z enzymatycznej terapii zastępczej (ETZ) podanie pierwszej dawki eliglustatu powinno nastąpić dzień po podaniu ostatniego wlewu dożylnego ETZ. W przypadku zmiany z eliglustatu na ETZ podanie pierwszego wlewu dożylnego powinno nastąpić niezwłocznie, nie później niż 7 dni po podaniu ostatniej dawki eliglustatu.	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) 2. Monitorowanie leczenia 2.1. Co 180 dni: 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); Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjenta z chorobą Gauchera. 2.2. Co 365 dni: 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) 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.
---	--	--