

LECZENIE SUBSTYTUCYJNE CHOROBY GAUCHER'A IMIGLUCERAZĄ

Opis programu

Choroba Gaucher'a jest najczęstszą lizosomalną chorobą spichrzeniową. Częstość występowania szacuje się na ok. 1 : 40 000 mieszkańców. Choroba spowodowana jest niedoborem aktywności kwaśnej β -glukocerebrozydazy, który prowadzi do spichrzenia glukozyliceramidu w komórkach układu siateczkowo-śródbłonkowego. Klinicznie manifestuje się hepatosplenomegalią, niedokrwistością, pancytopenią, ciężkimi powikłaniami kostnymi jak zniekształcenia, złamania, martwice, kryzy bólowe. Wyróżnia się trzy postacie kliniczne tej choroby:

- I typ – nieneuronopatyczny
- II typ – prowadzący do ciężkiego uszkodzenia układu nerwowego (postać niemowlęca)
- III typ - neuronopatyczny, podostry (postać młodzieńcza).

Chorobę dziedziczy się w sposób autosomalnie recesywny, a częstość jej występowania jest związana z predylekcją etniczną. Enzymatyczne leczenie substytucyjne jest obecnie postępowaniem z wyboru w przypadku rozpoznania tej choroby. Leczenie prowadzi się preparatem Imigluceraza Cerezyme, który jest formą β -glukocerebrozydazy otrzymywaną metodą rekombinacji, w dawkach określanych stanem pacjenta, jego masą ciała i postacią choroby.

Cele wprowadzenia programu:

Normalizacja stanu klinicznego i zapobieganie rozwojowi powikłań narządowych u pacjentów z rozpoznaniem choroby Gaucher'a .

1. PRZEDMIOTEM KONKURSU

jest finansowanie kosztu leku

2. MIEJSCE REALIZACJI PROCEDURY I WARUNKI LOKALOWE

Jednostką koordynującą oraz prowadzącą, specjalistyczny nadzór nad leczeniem pacjentów jest Oddział Chorób Metabolicznych Kliniki Pediatrii Instytutu Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka, który jest europejskim ośrodkiem referencyjnym leczenia choroby Gaucher'a typu III. W Oddziale odbywa się kwalifikacja do leczenia, ustalanie dawkowania, oraz monitorowanie leczenia (obejmujące badania dodatkowe) jak również prowadzone są badania konieczne do oceny skuteczności zastosowanej dawki leku. IP-CZD dokona zakupu leku dla wszystkich pacjentów objętych leczeniem.

Miejszem podawania leku będą wybrane przez pacjentów zakłady opieki zdrowotnej, znajdujące się w pobliżu miejsca zamieszkania pacjenta i zaakceptowane przez jednostkę koordynującą. Zakład opieki zdrowotnej powinien posiadać:

- salę zabiegową z zestawem do leczenia p/wstrząsowego
- możliwość wykonania badań analitycznych przez całą dobę

3. KWALIFIKACJE OSÓB UDZIELAJĄCYCH ŚWIADCZEŃ

- W zakładach opieki zdrowotnej podających ceryzyme - lekarze ze specjalizacją w zakresie pediatrii lub chorób wewnętrznych.
- W jednostce koordynującej - lekarze specjaliści w dziedzinie pediatrii, z doświadczeniem w diagnozowaniu i leczeniu choroby Gaucher'a
- wykwalifikowany personel pielęgniarski
- możliwość ścisłej współpracy z innymi specjalistami

4. ZAKRES LECZONYCH SCHORZEŃ I KRYTERIA DOBORU PACJENTA

Zdiagnozowana enzymatycznie choroba Gaucher'a z określeniem typu

5. ZAKRES BADAŃ DIAGNOSTYCZNYCH ZALECANYCH DLA

MONITOROWANIA LECZENIA

- ocena stanu klinicznego pacjenta ze szczególnym uwzględnieniem parametrów wagi i wzrostu u dzieci
- badania parametrów hematologicznych (Hb, płytki) i biochemicznych (ALAT kwaśna i alkaliczna fosfataza, chitotriozydaza, angiotensyna, poziomy witaminy B12, E i D, cholesterolu)
- ocena objętości wątroby i śledziony metodą USG lub tomografii komputerowej
- badanie stanu kośćca metodą radiologiczną i rezonansu magnetycznego
- w przypadku postaci neurologicznej przewlekłej (typ III) badania okulistyczne, potencjały wywołane, MRI OUN, EEG, badania psychologiczne

6. SPOSÓB POSTĘPOWANIA

Dawkę leku określa się i modyfikuje zgodnie z zaleceniami European Study Group on Gaucher Disease oraz International Collaborative Group w zależności od: masy ciała pacjenta, stanu klinicznego (z uwzględnieniem hipersplenizmu i/lub splenektomii, stopnia zajęcia układu kostnego i wieku pacjenta) typu choroby uwzględniającego rodzaj mutacji (typ I lub III) etapu leczenia (początkowo stosuje się wyższe dawki)

szybkości ustępowania objawów klinicznych i wyrównywania parametrów biochemicznych

7. STOSOWANE LEKI

Imigluceraza (Cerezyme)

8. MONITOROWANIE WYNIKÓW PROGRAMU przez NFZ

Celem monitorowania wyników programu przewiduje się zbieranie następujących danych :

- identyfikator chorego (PESEL)
- rozpoznanie choroby podstawowej
- wskazania do leczenia
- data rozpoczęcia i zakończenia leczenia
- stosowane dawki leku
- sumaryczna dzienna dawka
- ocena wyników leczenia

Cały przebieg leczenia, diagnostyki i monitorowania leczenia należy udokumentować w historii choroby w formie indywidualnego protokołu.