

## 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  $\beta$ -glukocerebrozydazy, który prowadzi do spichrzania glukozyliceramidu w komórkach układu siateczkowo-śródbłonkowego. Klinicznie manifestuje się to 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  $\beta$ -glukocerebrozydazy otrzymywaną metodą rekombinacji w dawkach określonych 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 POSTĘPOWANIA

jest finansowanie kosztu leku

### 2. MIEJSCE REALIZACJI PROCEDURY I WARUNKI LOKALOWE

Jednostką koordynującą oraz prowadzącą specjalistyczny nadzór nad leczeniem pacjentów chorych na chorobę Gaucher'a 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.

Miejscem 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 wykonywania badań analitycznych przez całą dobę.

### **3. KWALIFIKACJE OSÓB UDZIELAJĄCYCH ŚWIADCZEŃ**

- w zakładach opieki zdrowotnej podających cerezymę - lekarze ze specjalizacją w zakresie pediatrii lub chorób wewnętrznych.
- w jednostce koordynującej – lekarze specjaliści w dziedzinie pediatrii z doświadczeniem w rozpoznawaniu 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,
- badanie parametrów hematologicznych (Hb, płytki) i biochemicznych (AIAT, kwaśna i alkaliczna fosfataza, chitotriozydaza, angiotensyna, poziom witaminy B<sub>12</sub>, E i D, cholesterolu),
- ocena objętości wątroby i śledziony metodą USG lub tomografii komputerowej,
- badanie stany 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)  
w dawce średniej 15 j/kg mc/2 tyg**

## **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.**

p.o. DYREKTOR DEPARTAMENTU  
GOSPODARKI LEKAMI  
NARODOWEGO FUNDUSZU ZDROWIA



*Małgorzata Drab*