Załącznik B.130.

**LECZENIE CHORYCH Z DYSTROFIĄ MIĘŚNIOWĄ DUCHENNE’A SPOWODOWANĄ MUTACJĄ NONSENSOWNĄ W GENIE DYSTROFINY (ICD-10: G71.0)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO** | | |
| **ŚWIADCZENIOBIORCY** | **SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW W PROGRAMIE** | **BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU** |
| Kwalifikacji świadczeniobiorców do terapii dystrofii mięśniowej Duchenne’a spowodowanej mutacją nonsensowną w genie dystrofiny dokonuje Zespół Koordynujący do spraw leczenia chorych z dystrofią mięśniową Duchenne’a spowodowaną mutacją nonsensowną w genie dystrofiny powołany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.   1. **Kryteria kwalifikacji**   Do programu mogą być zakwalifikowani chodzący pacjenci w wieku od 2 lat i z masą ciała powyżej 12 kg z dystrofią mięśniową Duchenne’a spowodowaną przez mutację nonsensowną w genie dystrofiny (nmDMD).  Pacjenci z DMD bez mutacji nonsensownej nie powinni otrzymywać atalurenu.  Ponadto, do programu lekowego kwalifikują się pacjenci, którzy rozpoczęli leczenie atalurenem w ramach innego sposobu finansowania, pod warunkiem, że w chwili rozpoczęcia leczenia spełniali kryteria kwalifikacji do niniejszego programu lekowego.   1. **Określenie czasu leczenia w programie**   Leczenie trwa do momentu podjęcia przez lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia pkt.3 oraz z zastrzeżeniem zawartym w pkt.4.   1. **Kryteria wyłączenia**     * + 1. rezygnacja pacjenta;        2. dyskwalifikacja z powodu działań niepożądanych;        3. jednoczesne stosowanie dożylnych aminoglikozydów;        4. trwała utrata zdolności do chodzenia (tj. utrzymująca się powyżej 6-ciu miesięcy). 2. **Warunkowe (czasowe) wykluczenie z programu**   Jeżeli konieczne jest leczenie dożylne aminoglikozydami, należy przerwać leczenie atalurenem. Można je wznowić 2 dni po zakończeniu podawania aminoglikozydów. W przypadku, gdy świadczeniobiorca po zakończeniu podawania aminoglikozydów spełnia kryteria wyłączenia z programu, lekarz prowadzący podejmuje decyzję o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu. | 1. **Dawkowanie**   Ataluren stosowany jest doustnie trzy razy na dobę. Zalecane jest dawkowanie wg schematu:   * + - 1. rano – 10 mg/kg masy ciała,       2. w południe – 10 mg/kg masy ciała;       3. wieczorem – 20 mg/kg masy ciała   do łącznej dawki 40 mg/kg masy ciała na dobę.  Sposób podawania atalurenu – zgodnie z aktualną na dzień wydania decyzji o objęciu refundacją Charakterystyką Produktu Leczniczego. | 1. **Badania przy kwalifikacji do leczenia**    * + 1. wynik badania genetycznego potwierdzający mutację nonsensowną genu dystrofiny;        2. kreatynina w surowicy, eGFR;        3. kinaza kreatynowa w surowicy (CPK);        4. azot mocznika we krwi;        5. cholesterol całkowity;        6. LDL;        7. HDL;        8. trójglicerydy. 2. **Monitorowanie leczenia**    * + 1. Co 6 miesięcy:           1. CPK, kreatynina w surowicy, azot mocznika we krwi (co 6 do 12 miesięcy),           2. ciśnienie tętnicze skurczowe i rozkurczowe w spoczynku;        2. Co 12 miesięcy ponadto:           1. cholesterol całkowity,           2. LDL,           3. HDL,           4. trójglicerydy. 3. **Monitorowanie programu**    * + 1. Gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawienie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia.        2. Uzupełnienie danych zawartych w elektronicznym systemie monitorowania programów lekowych (SMPT) dostępnym za pomocą aplikacji internetowej udostępnionej przez OW NFZ, z częstotliwością zgodną z opisem programu oraz na zakończenie leczenia.        3. Przekazywanie informacji sprawozdawczo-rozliczeniowej do NFZ: informacje przekazuje się do NFZ w formie papierowej lub w formie elektronicznej, zgodnie z wymaganiami opublikowanymi przez Narodowy Fundusz Zdrowia |