

# Invitation til indsendelse af litteratur vedrørende Fabrys sygdom

Medicinrådet godkendte den 26. september 2024 protokollen for udarbejdelse af en fælles regional behandlingsvejledning vedrørende Fabrys sygdom.

Virksomheder med markedsføringstilladelse til ét eller flere af nedenstående lægemidler [fra tabel 1 i protokollen]

- Replagal (agalsidase alfa)
- Fabrazyme (agalsidase beta)
- Elfabrio (pegunigalsidase alfa)
- Galafold (migalastat)

har i den forbindelse mulighed for at indsende relevant litteratur for egne lægemidler i overensstemmelse med inklusionskriterier beskrevet i [protokollen](#):

- Patienter med Fabrys sygdom, der har en targeterbar mutation (klinisk spørgsmål 1), *og/eller* patienter med Fabrys sygdom, der ikke har en targeterbar mutation (klinisk spørgsmål 2)
- Relevant intervention og komparator
- En eller flere relevante effektmål:
  - Nyrefunktion (årlig ændring i eGFR slope)
  - Sygdomsalvorlighed og progression (MSSI)
  - Samlet overlevelse
  - Biomarkør for sygdomsmonitorering (plasma lyso-Gb3)
  - Hjerte (LVMI)
  - Livskvalitet
  - Bivirkninger (Andel patienter, som ophører behandling pga. bivirkninger)

Hvis der indsendes upubliceret data, skal det være i overensstemmelse med [princippapiret om anvendelse af upublicerede data](#), og det skal markeres tydeligt i RIS-filen samt det indsendte skema.

Alle referencer skal indsendes ved brug af skemaet til indsendelse af litteratur samt i Research Information Systems (RIS)-format.

Det udfyldte skema og samtlige referencer i én samlet RIS-fil sendes til [medicinraadet@medicinraadet.dk](mailto:medicinraadet@medicinraadet.dk) som udgangspunkt senest 14 dage efter godkendelse af protokollen. Efter denne dato modtages litteratur kun efter særlig aftale med sekretariatet.

Den indsendte litteratur indgår i litteraturscreeningen på lige fod med den litteratur, som bliver identificeret i den systematiske litteratursøgning, hvis følgende kriterier er opfyldt:

1. Referenceskemaet er udfyldt med alle efterspurgte oplysninger.
2. Samtlige referencer er indeholdt i den indsendte RIS-fil.

Er et eller flere af ovenstående kriterier *ikke* opfyldt, gennemgås de indsendte referencer ikke.

Se yderligere om Medicinrådets metoder vedrørende udarbejdelse af behandlingsvejledning i [Metodehåndbogen for terapiområder](#).