

**LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU II (ZESPÓŁ HUNTERA) (ICD-10 E-76.1)**

<b>ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO</b>		
<b>ŚWIADCZENIOBIORCY</b>	<b>SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW W PROGRAMIE</b>	<b>BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU</b>
<p>Kwalifikacji świadczeniobiorców do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.</p> <p>Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.</p> <p><b>1. Kryteria kwalifikacji</b></p> <p>a) mukopolisacharydoza typu II zdiagnozowana na podstawie udokumentowanego, głębokiego deficytu aktywności enzymu sulfatazy iduronianu w surowicy lub leukocytach krwi obwodowej, lub w fibroblastach skóry,</p> <p>b) powyżej ukończonego 5 roku życia.</p> <p><b>2. Określenie czasu leczenia w programie</b></p> <p>Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkich lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia.</p> <p><b>3. Kryteria wyłączenia</b></p> <p>1) ciąża lub laktacja;</p> <p>2) obecność poważnych wrodzonych anomalii rozwojowych lub chorób współistniejących, które w ocenie lekarza kwalifikującego do leczenia lub Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkich, mogą uniemożliwić poprawę stanu zdrowia;</p> <p>3) znaczna progresja choroby pomimo leczenia.</p>	<p><b>1. Dawkowanie</b></p> <p>Lek podawany jest w dawce 0,5 mg/kg masy ciała, co tydzień, w postaci dożylnego wlewu, trwającego ok. 3 godzin, który może być stopniowo skracany do 1 godziny, jeśli nie występują reakcje niepożądane związane z jego podaniem. Podawanie leku powinno być nadzorowane przez lekarza posiadającego doświadczenie w diagnozowaniu i leczeniu świadczeniobiorców z mukopolisacharydozą typu II lub innymi dziedzicznymi zaburzeniami metabolizmu.</p> <p>Z uwagi na możliwość występowania objawów niepożądanych, z wstrząsem włącznie, lek należy podawać przy bezpośrednim dostępie do leków, sprzętu i aparatury ratującej życie.</p>	<p><b>1. Badania przy kwalifikacji</b></p> <p>1) morfologia krwi z rozmazem;</p> <p>2) układ krzepnięcia;</p> <p>3) proteinogram;</p> <p>4) gazometria;</p> <p>5) AspAT, AlAT, CK, bilirubina;</p> <p>6) cholesterol, witaminy rozpuszczalne w tłuszczach;</p> <p>7) wydalanie mukopolisacharydów z moczem;</p> <p>8) poziom przeciwciał przeciwko sulfatazie iduronianu (w miarę możliwości);</p> <p>9) badanie fizykalne;</p> <p>10) parametry życiowe;</p> <p>11) pomiary antropometryczne;</p> <p>12) EKG;</p> <p>13) echokardiografia;</p> <p>14) RTG klatki piersiowej;</p> <p>15) USG jamy brzusznej;</p> <p>16) MRI OUN z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa;</p> <p>17) RTG kręgosłupa;</p> <p>18) diagnostyka zespołu cieśni nadgarstka (EMG);</p> <p>19) badanie pulmonologiczne (wydolność oddechowa, spirometria);</p> <p>20) badanie audiometryczne;</p> <p>21) badanie okulistyczne;</p> <p>22) badanie psychologiczne;</p> <p>23) badanie narządu ruchu oraz funkcji motorycznych;</p> <p>24) test 3/6 minutowego marszu;</p> <p>25) test SF36.</p>

## **2. Monitorowanie leczenia**

**2.1** W pierwszym roku leczenia wykonywanie badań powinno być przeprowadzone co 6 miesięcy

- 1) morfologia krwi z rozmazem;
- 2) układ krzepnięcia;
- 3) gazometria;
- 4) CK;
- 5) AspAT, AlAT, bilirubina;
- 6) wydalanie mukopolisacharydów z moczem;
- 7) poziom przeciwciał przeciwko sulfatazie iduronianu (w miarę możliwości);
- 8) badanie fizykalne;
- 9) ocena parametrów życiowych;
- 10) pomiary antropometryczne;
- 11) EKG;
- 12) echokardiografia;
- 13) USG jamy brzusznej;
- 14) badanie pulmonologiczne (wydolność oddechowa, spirometria);
- 15) badanie narządu ruchu oraz funkcji motorycznych;
- 16) badanie psychologiczne;
- 17) test 3/6 minutowego marszu;
- 18) test SF36.

Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjentów z chorobą Hunter. Przedłużenie leczenia następuje, co 6 miesięcy, decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii;

### **2.2 Raz na 12 miesięcy**

- 1) cholesterol;
- 2) witaminy rozpuszczalne w tłuszczach;
- 3) RTG klatki piersiowej;
- 4) RTG kręgosłupa;
- 5) MRI OUN wskazane przede wszystkim w przypadku współistniejącego wodogłowia (do decyzji lekarza);
- 6) badanie audiometryczne;

		7) badanie okulistyczne, z oceną dna oka; 8) diagnostyka zespołu cieśni nadgarstka (EMG).
--	--	--