

LECZENIE CHOROBY POMPEGO (ICD-10 E 74.0)**ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO**

ŚWIADCZENIOBIORCY	SCHEMAT DAWKOWANIA LEKU W PROGRAMIE	BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU
<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, co 6 miesięcy, w oparciu o ocenę stanu klinicznego pacjenta oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.</p> <p>1. Kryteria kwalifikacji</p> <p>Wczesna postać (typ niemowlęcy) oraz późna postać (<i>late-onset</i>) choroby Pompego, zdiagnozowana na podstawie udokumentowanego deficytu aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach krwi obwodowej lub fibroblastach skóry, potwierdzona badaniem molekularnym.</p> <p>2. Określenie czasu leczenia w programie</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>3. Kryteria wyłączenia</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) ciąża lub laktacja; 2) obecność poważnych wrodzonych anomalii lub chorób współistniejących, które w ocenie lekarza kwalifikującego do leczenia lub Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkich, mogą uniemożliwić poprawę stanu zdrowia świadczeniobiorcy; 3) znaczna progresja choroby, pojawiająca się pomimo leczenia. 	<p>1. Dawkowanie</p> <p>Dawka preparatu alglukozydazy alfa wynosi 20 mg/kg masy ciała, podawana raz na dwa tygodnie, w postaci infuzji. Lek należy podawać stopniowo. Zaleca się rozpoczęcie wlewu z szybkością 1 mg/kg m.c./h i stopniowe zwiększanie szybkości podawania leku o 2 mg/kg m.c./h, co 30 minut, do osiągnięcia maksymalnej szybkości 7 mg/kg m.c./h, jeśli nie wystąpią niepożądane reakcje związane z infuzją. Podawanie leku powinno być nadzorowane przez lekarza posiadającego doświadczenie w diagnozowaniu i leczeniu choroby Pompego lub dziedzicznych zaburzeń metabolizmu. 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>1. Badania przy kwalifikacji</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) stwierdzenie braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym; 2) ocena miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa (nie jest badaniem obligatoryjnym); 3) morfologia krwi z rozmazem; 4) układ krzepnięcia; 5) proteinogram; 6) próby wątrobowe: AlAT, AspAT, CK, CK-MB, stężenie bilirubiny całkowitej; 7) stężenie fosfatazy alkalicznej; 8) stężenie cholesterolu i frakcji LDL-cholesterolu; 9) ocena równowagi kwasowo-zasadowej; 10) USG jamy brzusznej z oceną wątroby i śledziony; 11) RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa; 12) pomiary antropometryczne; 13) konsultacja psychologiczna; 14) ciśnienie tętnicze krwi; 15) EKG; 16) USG układu sercowo-naczyniowego; 17) RTG klatki piersiowej; 18) konsultacja pulmonologiczna; 19) spirometria; 20) konsultacja laryngologiczna; 21) badanie audiometryczne; 22) badanie okulistyczne;

- 23) konsultacja ortopedyczna;
- 24) konsultacja neurologiczna;
- 25) konsultacja kardiologiczna;
- 26) test 3/6 minutowego marszu;
- 27) ocena siły mięśniowej za pomocą dynamometru;
- 28) ocena sprawności ruchowej za pomocą wskaźnika Barthel.

2. Monitorowanie leczenia

2.1 Raz na 180 dni (okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie świadczeniobiorców z chorobą Pompego. Przedłużenie leczenia następuje, co 6 miesięcy, decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii):

- 1) morfologia krwi z rozmazem;
- 2) stężenie CK-MB;
- 3) stężenie fosfatazy alkalicznej;
- 4) ocena równowagi kwasowo-zasadowej;
- 5) układ krzepnięcia;
- 6) proteinogram;
- 7) stężenie cholesterolu i frakcji LDL-cholesterolu;
- 8) konsultacja pulmonologiczna;
- 9) badanie spirometryczne;
- 10) pomiary antropometryczne;
- 11) ciśnienie tętnicze krwi;
- 12) EKG;
- 13) USG układu sercowo-naczyniowego;
- 14) USG jamy brzusznej;
- 15) test 3/6 minutowego marszu;
- 16) RTG klatki piersiowej;
- 17) badanie audiometryczne;
- 18) konsultacja neurologiczna;
- 19) konsultacja kardiologiczna;
- 20) konsultacja laryngologiczna;

		<p>21) ocena siły mięśniowej za pomocą dynamometru;</p> <p>22) ocena sprawności ruchowej za pomocą wskaźnika Barthel.</p> <p>2.2 Co 365 dni</p> <p>1) ocena miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa (badanie nieobligatoryjne – zalecane przez Zespół Koordynacyjny);</p> <p>2) badanie okulistyczne;</p> <p>3) konsultacja psychologiczna;</p> <p>4) w uzasadnionych przypadkach RTG kręgosłupa;</p> <p>5) konsultacja ortopedyczna.</p> <p>6) próby wątrobowe: AlAT, AspAT, stężenie bilirubiny.</p>
--	--	---