

LECZENIE CHOROBY HURLER (ICD-10 E 76.0)

ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO		
ŚWIADCZENIOBIORCY	SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW 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 co 6 miesięcy odbywa się w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.</p> <p>1. Kryteria kwalifikacji</p> <p>Brak lub głęboki niedobór aktywności enzymu α-L-iduronidazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym.</p> <p>2. Określenie czasu leczenia w programie</p> <p>Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii. 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) wystąpienie objawów nadwrażliwości na laronidazę; 3) znaczna progresja choroby pomimo podjętego 	<p>1. Dawkowanie</p> <p>Zalecana dawka laronidazy wynosi 100 j./kg masy ciała, podawana raz w tygodniu, we wlewie dożylnym. Początkowa prędkość infuzji wynosi 2 j./kg m.c./h. Prędkość infuzji można stopniowo zwiększać, co 15 minut, przy dobrej tolerancji leku, aż do maksymalnej prędkości 43 j./kg m.c./h. Całkowitą objętość leku należy podać w okresie około 3-4 godzin.</p> <p>Podawanie leku powinno być nadzorowane przez lekarza posiadającego doświadczenie w diagnozowaniu i leczeniu pacjentów z mukopolisacharydozą typu 1 lub innych 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 α-L-iduronidazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym.. 2) ocena wydalania glikozaminoglikanów z moczem 3) ocena miana przeciwciał przeciwko α-L-iduronidazie (nie jest badaniem obligatoryjnym) 4) morfologia krwi, z rozmazem 5) próby wątrobowe: AlAT, AspAT 6) stężenie fosfatazy alkalicznej 7) stężenie witamin B12, E, D 8) stężenie cholesterolu 9) ocena równowagi kwasowo-zasadowej 10) USG jamy brzusznej, z oceną wątroby i śledziony 11) MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa 12) RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa 13) badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji 14) pomiar ciśnienia tętniczego krwi 15) EKG 16) USG układu sercowo-naczyniowego 17) konsultacja laryngologiczna

leczenia.		<p>18) badanie audiometryczne 19) konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów 20) EMG, do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka 21) konsultacja neurologiczna 22) konsultacja kardiologiczna 23) test 3/6 minutowego marszu</p> <p>2. Monitorowanie leczenia</p> <p>2.1 Raz na 180 dni</p> <p>1) morfologia krwi, z rozmazem 2) próby wątrobowe: AlAT, AspAT 3) stężenie fosfatazy alkalicznej 4) ocena równowagi kwasowo-zasadowej 5) badanie okulistyczne, z oceną w lampie szczelinowej 6) badanie spirometryczne układu oddechowego 7) pomiary antropometryczne 8) pomiar ciśnienia tętniczego krwi 9) test 3/6 minutowego marszu</p> <p>Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjentów z chorobą Hurler. Przedłużenie leczenia następuje, co 6 miesięcy, decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.</p> <p>2.2 Co 365 dni</p> <p>1) ocena wydalania glikozaminoglikanów z moczem (po 6 miesiącach od wprowadzenia terapii, a następnie co 365 dni) 2) ocena miana przeciwciał przeciwko α-L-iduronidazie (badanie obligatoryjne w przypadku decyzji o zwiększeniu dawki leku)</p>
-----------	--	--

		<p>lub braku efektywności dotychczasowej dawki leku)</p> <ol style="list-style-type: none">3) stężenie witamin B12, E, D4) stężenie cholesterolu5) USG jamy brzusznej, z oceną wątroby i śledziony6) MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa (MRI OUN w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych)7) RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa8) Badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji9) EKG10) USG układu sercowo-naczyniowego (w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym - konsultacja kardiologiczna - co 180 dni lub częściej)11) konsultacja laryngologiczna12) badanie audiometryczne13) konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów14) EMG, do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka15) konsultacja neurologiczna16) konsultacja kardiologiczna
--	--	--