

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

<b>ŚWIADCZENIOBIORCY</b>	<b>SCHEMAT DAWKOWANIA LEKU 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, co 6 miesięcy, w oparciu o ocenę stanu klinicznego pacjenta oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.</p> <p><b>1. Kryteria kwalifikacji</b></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><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> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) ciąża lub laktacja;</li> <li>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;</li> <li>3) znaczna progresja choroby, pojawiająca się pomimo leczenia.</li> </ol>	<p><b>1. Dawkowanie</b></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><b>1. Badania przy kwalifikacji</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) stwierdzenie braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym;</li> <li>2) ocena miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa (nie jest badaniem obligatoryjnym);</li> <li>3) morfologia krwi z rozmazem;</li> <li>4) układ krzepnięcia;</li> <li>5) proteinogram;</li> <li>6) próby wątrobowe: AlAT, AspAT, CK, CK-MB, stężenie bilirubiny całkowitej;</li> <li>7) stężenie fosfatazy alkalicznej;</li> <li>8) stężenie cholesterolu i frakcji LDL-cholesterolu;</li> <li>9) ocena równowagi kwasowo-zasadowej;</li> <li>10) USG jamy brzusznej z oceną wątroby i śledziony;</li> <li>11) RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa;</li> <li>12) pomiary antropometryczne;</li> <li>13) konsultacja psychologiczna;</li> <li>14) ciśnienie tętnicze krwi;</li> <li>15) EKG;</li> <li>16) USG układu sercowo-naczyniowego;</li> <li>17) RTG klatki piersiowej;</li> <li>18) konsultacja pulmonologiczna;</li> <li>19) spirometria;</li> <li>20) konsultacja laryngologiczna;</li> <li>21) badanie audiometryczne;</li> <li>22) badanie okulistyczne;</li> </ol>

- 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><b>2.2 Co 365 dni</b></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>
--	--	---