

**LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU VI (ZESPÓŁ MAROTEAUX – LAMY) (ICD-10 E-76.2)**

<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>Mukopolisacharydoza typu VI zdiagnozowana na podstawie udokumentowanego deficytu aktywności enzymu 4-sulfatazy N-acetylogalaktozaminy w leukocytach lub fibroblastach skóry.</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;  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;  3) znaczna progresja choroby pomimo leczenia.</p>	<p><b>1. Dawkowanie</b></p> <p>Zalecana dawka galsulfazy wynosi 1 mg/kg masy ciała podawanej raz w tygodniu w postaci wlewu dożylnego przez 4 godziny. Początkową prędkość wlewu można dostosować tak, aby około 2,5% całkowitego roztworu zostało podane w okresie pierwszej godziny, a pozostała jego objętość (około 97,5%) przez kolejne 3 godziny infuzji.</p> <p>Podawanie leku powinno być nadzorowane przez lekarza posiadającego doświadczenie w diagnozowaniu i leczeniu pacjentów z mukopolisacharydozą typu VI lub innych dziedzicznych zaburzeń 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) stwierdzenie braku lub głębokiego niedoboru aktywności 4-sulfatazy N-acetylogalaktozaminy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym;  2) ocena wydalania glikozaminoglikanów z moczem;  3) ocena miana przeciwciał przeciwko 4-sulfatazie N-acetylogalaktozaminy (nie jest badaniem obligatoryjnym);  4) morfologia krwi z rozmazem;  5) układ krzepnięcia;  6) proteinogram;  7) próby wątrobowe: AlAT, AspAT, CK, stężenie bilirubiny;  8) stężenie fosfatazy alkalicznej;  9) stężenie witamin A, D, E, K;  10) stężenie cholesterolu;  11) ocena równowagi kwasowo-zasadowej;  12) USG jamy brzusznej, z oceną wątroby i śledziony;  13) MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa;  14) RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa;  15) badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji;  16) pomiar ciśnienia tętniczego krwi;  17) EKG;  18) USG układu sercowo-naczyniowego;  19) RTG klatki piersiowej;  20) konsultacja pulmonologiczna, z oceną spirometrii;  21) konsultacja laryngologiczna;  22) badanie audiometryczne;</p>

- 23) badanie okulistyczne, z oceną oczu w lampie szczelinowej;
- 24) konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów;
- 25) EMG, do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka;
- 26) konsultacja neurologiczna;
- 27) konsultacja kardiologiczna;
- 28) test 3/6 minutowego marszu.

## **2. Monitorowanie leczenia**

### **2.1 Raz na 180 dni**

- 1) morfologia krwi, z rozmazem;
- 2) układ krzepnięcia;
- 3) próby wątrobowe: AlAT, AspAT, CK, stężenie bilirubiny;
- 4) stężenie fosfatazy alkalicznej;
- 5) ocena równowagi kwasowo-zasadowej;
- 6) proteinogram;
- 7) pomiar ciśnienia tętniczego krwi;
- 8) pomiary antropometryczne;
- 9) EKG;
- 10) USG jamy brzusznej, z oceną wątroby i śledziony;
- 11) USG układu sercowo-naczyniowego;
- 12) badanie okulistyczne, z oceną w lampie szczelinowej;
- 13) konsultacja pulmonologiczna, z badaniem spirometrycznym;
- 14) konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów;
- 15) test 3/6 minutowego marszu.

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

### **2.2 Co 365 dni**

		<ol style="list-style-type: none"><li>1) ocena wydalania glikozaminoglikanów z moczem (po 6 miesiącach od wprowadzenia terapii, a następnie co 365 dni);</li><li>2) ocena miana przeciwciał przeciwko 4-sulfatazie N-acetylogalaktozaminie (badanie obligatoryjne w przypadku decyzji o zwiększeniu dawki leku lub braku efektywności dotychczasowej terapii);</li><li>3) stężenie cholesterolu;</li><li>4) stężenie witamin A, D, E, K;</li><li>5) RTG klatki piersiowej;</li><li>6) RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa;</li><li>7) MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa (MRI OUN w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych);</li><li>8) EMG do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka;</li><li>9) badanie audiometryczne;</li><li>10) badanie psychologiczne z oceną ilorazu inteligencji;</li><li>11) konsultacja laryngologiczna;</li><li>12) konsultacja neurologiczna;</li><li>13) konsultacja kardiologiczna (w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym - konsultacja kardiologiczna -co 180 dni lub częściej).</li></ol>
--	--	---