

**LECZENIE DZIECI Z ZESPOŁEM PRADER – WILLI (ICD-10 Q 87.1)**

<b>ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO</b>		
<b>ŚWIADCZENIOBIORCY</b>	<b>SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW W PROGRAMIE</b>	<b>BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU</b>
<p>Do Programu kwalifikuje Zespół Koordynacyjny ds. Stosowania Hormonu Wzrostu powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.</p> <p><b>1. Kryteria kwalifikacji</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) rozpoznanie zespołu Prader-Willi, na podstawie cech klinicznych potwierdzonych badaniem genetycznym;</li> <li>2) wiek poniżej 18 roku życia, optymalnie między 2. a 4. rokiem życia;</li> <li>3) dojrzałość szkieletu (wiek kostny), poniżej 16 lat u dziewcząt i poniżej 18 lat u chłopców;</li> <li>4) stan odżywienia, mierzony wielkością wskaźnika BMI, poniżej 97 centyla dla płci i wieku (wymagany co najmniej 6 miesięczny okres obserwacji w ośrodku prowadzącym terapię hormonem wzrostu);</li> <li>5) wyrównane przemiany węglowodanowe, wymagane wykonanie testu obciążenia glukozą z pomiarem glikemii i insulinemii;</li> <li>6) konsultacja laryngologiczna, z uwagi na możliwość nasilenia lub wystąpienia nocnych bezdechów;</li> <li>7) wprowadzone leczenie dietetyczne i rehabilitacja (wymagany co najmniej 6 miesięczny okres obserwacji w ośrodku prowadzącym terapię hormonem wzrostu);</li> <li>8) inne badania i konsultacje zależne od stanu świadczeniobiorcy i innych powikłań choroby zasadniczej lub innych towarzyszących PWS chorób;</li> <li>9) brak innych przeciwwskazań do stosowania hormonu wzrostu.</li> </ol> <p><b>2. Określenie czasu leczenia w programie</b></p> <p>Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Stosowania Hormonu Wzrostu lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia.</p> <p><b>3. Kryteria wyłączenia</b></p>	<p><b>1. Dawkowanie</b></p> <p>Somatotropina podawana codziennie wieczorem w dawce: 0,18 - 0,47 mg/kg/tydzień (0,54 - 1,4 IU/kg/tydzień).</p>	<p><b>1. Badania przy kwalifikacji</b></p> <p>Przed rozpoczęciem leczenia należy wykonać: pomiar stężenia IGF-1.</p> <p>Badania laboratoryjne i inne według standardów diagnozowania świadczeniobiorców z zespołem Prader-Willi.</p> <p><b>2. Monitorowanie leczenia</b></p> <p><b>2.1</b> Przed rozpoczęciem leczenia, po 90 dniach: pomiar stężenia IGF-1</p> <p><b>2.2 Po 30 dniach</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) konsultacja laryngologiczna,</li> <li>2) po 90 dniach kolejne konsultacje laryngologiczne w zależności od potrzeb</li> </ol> <p><b>2.3 Co 90 dni</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) krótka 24- lub 48-godzinna hospitalizacja</li> <li>2) konsultacja dietetyka (w ramach hospitalizacji);</li> <li>3) konsultacja rehabilitanta (w ramach hospitalizacji).</li> </ol> <p><b>2.4 Co 180 dni</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) pomiar stężenia glukozy we krwi;</li> <li>2) pomiar stężenia TSH;</li> <li>3) pomiar stężenia fT<sub>4</sub>.</li> <li>4) jonogram w surowicy krwi.</li> </ol> <p>Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjenta z zespołem Prader-Willi.</p> <p><b>2.5 Co 365 dni (dotyczy dziewcząt)</b></p> <p>- konsultacja przez ginekologa zajmującego się dziećmi (dotyczy dziewcząt powyżej 10 roku życia, a u dziewcząt poniżej 10 roku życia - w zależności od potrzeb).</p>

- 1) brak współpracy z rodzicami lub świadczeniobiorcą;
- 2) wystąpienie powikłań zastosowanej terapii;
- 3) zaniechanie systematycznego leczenia rehabilitacyjnego lub dietetycznego;
- 4) narastanie otyłości, pomimo stosowania kompleksowego leczenia hormonem wzrostu, leczenia dietetycznego i rehabilitacji (wzrost wielkości wskaźnika BMI w odniesieniu do norm populacyjnych przyjętych dla wieku i płci o 2 odchylenia standardowe lub więcej);
- 5) pojawienie się lub nasilenie nocnych bezdechów;
- 6) cukrzyca lub ujawnienie się tej choroby w czasie prowadzonej terapii hormonem wzrostu.

**2.6 Co 365 dni** (dotyczy dzieci z wadami układu sercowo-naczyniowego - około 5%):

- 1) konsultacja kardiologiczna;
- 2) USG serca.

**2.7 Co 365 dni** (dotyczy dzieci powyżej 7 roku życia - około 1/3 leczonych, a u dzieci poniżej 7 roku życia - ocena rozwoju psychoruchowego)  
- konsultacja psychologa z oceną rozwoju intelektualnego

**2.8 Co 365 dni**

- 1) pomiar stężeń triglicerydów;
- 2) pomiar stężeń całkowitego cholesterolu;
- 3) pomiar frakcji HDL cholesterolu;
- 4) pomiar frakcji LDL cholesterolu;
- 5) pomiar odsetka glikowanej hemoglobiny (HbA<sub>1c</sub>);
- 6) test obciążenia glukozą z pomiarem glikemii i insulinemii;
- 7) pomiar stężenia IGF-1;
- 8) konsultacja laryngologiczna;
- 9) konsultacja ortopedyczna;
- 10) RTG śródreżcza z bliższą przynasadą kości przedramienia (do oceny wieku kostnego).

**2.9 Co 365 dni** (dotyczy świadczeniobiorców z zaburzeniami pokwitania - około 10-15% leczonych)  
- test stymulacji wydzielania gonadotropin, z użyciem preparatu do stymulacji wydzielania gonadotropin (4 pomiary stężeń FSH i LH oraz 1 pomiar stężeń estrogenów i androgenów).

**2.10 Co 365 dni** (w przypadku nawracających zakażeń układu moczowego lub wad wrodzonych tego układu)

- 1) konsultacja nefrologiczna;
- 2) konsultacja urologiczna; 3) USG jamy brzusznej;
- 4) badanie ogólne i posiew moczu.

**2.11 Co 365 dni** - przy podejrzeniu złuszczenia główki kości udowej (2-3% leczonych):

- 1) konsultacja ortopedyczna;
- 2) RTG lub USG stawów biodrowych, poszerzone o TK lub MRI stawów biodrowych;

		<p><b>2.12 Co 365 dni</b> (w przypadku wystąpienia objawów pseudo tumor cerebri - około 3-5% leczonych):</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) konsultacja okulistyczna;</li><li>2) konsultacja neurologiczna;</li><li>3) obrazowanie ośrodkowego układu nerwowego (TK z kontrastem lub MRI).</li></ol> <p>Dane dotyczące monitorowania terapii należy co 12 miesięcy przysyłać na adres Zespołu Koordynacyjnego ds. Stosowania Hormonu Wzrostu oraz do oddziału wojewódzkiego Narodowego Funduszu Zdrowia.</p> <p>Badania według standardów monitorowania świadczeniobiorców z zespołem Prader-Willi.</p>
--	--	---