

Załącznik B.22.

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>Klasyczna postać (wczesna, typ niemowlęcy) oraz nieklasyczna postać (późna, <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; 	<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> <p>1.1 Postać klasyczna choroby</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) wykazanie braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym; 2) ocena miana CRIM (<i>cross-reactive immunological material</i>) – wynik badania nie jest konieczny do rozpoczęcia leczenia, ale jest uzupełniany w karcie pacjenta oraz w rejestrze SMPT niezwłocznie po jego uzyskaniu; 3) morfologia krwi z rozmazem; 4) układ krzepnięcia (INR, APTT); 5) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT; 6) aktywność CK, CK-MB; 7) gazometria; 8) USG jamy brzusznej z oceaną wątroby; 9) pomiary antropometryczne; 10) ciśnienie tętnicze krwi; 11) EKG; 12) USG serca; 13) RTG klatki piersiowej; 14) konsultacja pulmonologiczna; 15) konsultacja neurologiczna; 16) konsultacja kardiologiczna.

3) znaczna progresja choroby, pojawiająca się pomimo leczenia.		1.2. Postać nieklasyczna choroby <ol style="list-style-type: none">1) wykazanie braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym;2) morfologia krwi z rozmazem;3) układ krzepnięcia (INR, APTT);4) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT, GGTP;5) stężenie CK, CK-MB;6) gazometria;7) USG jamy brzusznej;8) RTG kręgosłupa (odcinek piersiowy i lędźwiowy);9) pomiary antropometryczne;10) ciśnienie tętnicze krwi;11) EKG;12) USG serca;13) RTG klatki piersiowej;14) konsultacja pulmonologiczna (z oceną wydolności oddechowej);15) badanie spirometryczne w pozycji siedzącej i stojącej (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);16) konsultacja laryngologiczna;17) badanie audiometryczne;18) badanie okulistyczne;19) konsultacja ortopedyczna (z oceną statyki kręgosłupa);20) konsultacja neurologiczna (z oceną siły mięśniowej np. za pomocą dynamometru);21) konsultacja kardiologiczna;22) konsultacja psychologiczna;23) test 3/6 minutowego marszu (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);
--	--	--

		<p>24) ocena sprawności ruchowej za pomocą wskaźnika Barthel.</p> <p>2. Monitorowanie leczenia</p> <p>2.1 Co 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);</p> <p>2.1.1. Postać klasyczna choroby</p> <ol style="list-style-type: none">1) morfologia krwi z rozmazem;2) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;3) stężenie CK, CK-MB;4) gazometria;5) układ krzepnięcia (INR, APTT);6) ocena masy i długości ciała;7) ciśnienie tętnicze krwi;8) EKG;9) USG serca;10) USG jamy brzusznej;11) RTG klatki piersiowej;12) konsultacja neurologiczna;13) konsultacja kardiologiczna;14) konsultacja pulmonologiczna. <p>2.1.2. Postać nieklasyczna choroby</p> <ol style="list-style-type: none">1) morfologia krwi z rozmazem;2) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;3) stężenie CK, CK-MB;4) saturacja krwi;5) gazometria;
--	--	---

		<ol style="list-style-type: none">6) badanie spirometryczne (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);7) pomiary antropometryczne;8) ciśnienie tętnicze krwi;9) EKG;10) USG serca11) test 3/6 minutowego marszu (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);12) konsultacja neurologiczna (z oceną siły mięśniowej np. za pomocą dynamometru);13) konsultacja kardiologiczna. <p>2.2. Co 365 dni</p> <p>2.2.1. Postać klasyczna choroby</p> <ol style="list-style-type: none">1) badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa (badanie nieobligatoryjne – zalecane przez Zespół Koordynacyjny). <p>2.2.2. Postać nieklasyczna choroby</p> <ol style="list-style-type: none">1) badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa (badanie nieobligatoryjne – zalecane przez Zespół Koordynacyjny);2) konsultacja ortopedyczna (opcjonalnie RTG odcinka piersiowego lub lędźwiowego kręgosłupa);3) ocena sprawności ruchowej za pomocą wskaźnika Barthel;4) konsultacja pulmonologiczna;5) RTG klatki piersiowej;6) konsultacja laryngologiczna (w tym audiologia). <p>3. Monitorowanie programu</p> <ol style="list-style-type: none">1) gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;
--	--	--

		<ol style="list-style-type: none">2) uzupełnienie danych zawartych w rejestrze (SMPT) dostępnym za pomocą aplikacji internetowej udostępnionej przez OW NFZ, z częstotliwością zgodną z opisem programu oraz na zakończenie leczenia;3) przekazywanie informacji sprawozdawczo-rozliczeniowych do NFZ: informacje przekazuje się do NFZ w formie papierowej lub w formie elektronicznej, zgodnie z wymaganiami opublikowanymi przez Narodowy Fundusz Zdrowia.
--	--	--