

**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, potwierdzonego 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;</li> </ol>	<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> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) stwierdzenie braku lub głębokiego niedoboru aktywności 4-sulfatazy N-acetylogalaktozaminy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym;</li> <li>2) ocena wydalania glikozaminoglikanów z moczem;</li> <li>3) ocena miana przeciwciał przeciwko 4-sulfatazie N-acetylogalaktozaminy (nie jest badaniem obligatoryjnym);</li> <li>4) morfologia krwi z rozmazem;</li> <li>5) układ krzepnięcia;</li> <li>6) proteinogram;</li> <li>7) próby wątrobowe: ALAT, AspAT, CK, stężenie bilirubiny;</li> <li>8) stężenie fosfatazy alkalicznej;</li> <li>9) stężenie witamin D, K;</li> <li>10) stężenie cholesterolu;</li> <li>11) ocena równowagi kwasowo-zasadowej;</li> <li>12) USG jamy brzusznej, z oceną wielkości wątroby i śledziony;</li> <li>13) MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa;</li> <li>14) RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa;</li> <li>15) badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji;</li> <li>16) pomiar ciśnienia tętniczego krwi;</li> <li>17) EKG;</li> <li>18) USG układu sercowo-naczyniowego;</li> </ol>

<p>3) znaczna progresja choroby pomimo leczenia;  4) brak współpracy pacjenta przy realizacji programu.</p>		<p>19) RTG klatki piersiowej;  20) konsultacja pulmonologiczna, z oceną spirometrii;  21) konsultacja laryngologiczna;  22) badanie audiometryczne;  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.</p> <p><b>2.Monitorowanie leczenia</b>  <b>2.1 Raz na 180 dni</b></p> <p>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 wielkości 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.</p>
---	--	---

		<p>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;</p> <p><b>2.2 Co 365 dni</b></p> <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 D, 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> <p><b>3. Monitorowanie programu</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia</li></ol>
--	--	---

		<p>i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;</p> <p>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;</p> <p>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.</p>
--	--	--