

**LECZENIE CHOROBY POMPEGO (ICD-10 E 74.0)**

<b>ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO</b>		
<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>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><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</p>	<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> <p><b>1.1 Postać klasyczna choroby</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) wykazanie braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym;</li> <li>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;</li> <li>3) morfologia krwi z rozmazem;</li> <li>4) układ krzepnięcia (INR, APTT);</li> <li>5) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;</li> <li>6) aktywność CK, CK-MB;</li> <li>7) gazometria;</li> <li>8) USG jamy brzusznej z oceaną wątroby;</li> <li>9) pomiary antropometryczne;</li> <li>10) ciśnienie tętnicze krwi;</li> <li>11) EKG;</li> <li>12) USG serca;</li> <li>13) RTG klatki piersiowej;</li> <li>14) konsultacja pulmonologiczna;</li> <li>15) konsultacja neurologiczna;</li> <li>16) konsultacja kardiologiczna.</li> </ol>

leczenia lub Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, mogą uniemożliwić poprawę stanu zdrowia świadczeniobiorcy;  
3) znaczna progresja choroby, pojawiająca się pomimo leczenia.

### **1.2. Postać nieklasyczna choroby**

- 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);
- 24) ocena sprawności ruchowej za pomocą wskaźnika Barthel.

## **2. Monitorowanie leczenia**

**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);

### **2.1.1. Postać klasyczna choroby**

- 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.

### **2.1.2. Postać nieklasyczna choroby**

- 1) morfologia krwi z rozmazem;
- 2) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;

- 3) stężenie CK, CK-MB;
- 4) saturacja krwi;
- 5) gazometria;
- 6) badanie spirometryczne (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);
- 7) pomiary antropometryczne;
- 8) ciśnienie tętnicze krwi;
- 9) EKG;
- 10) USG serca
- 11) 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.

## **2.2. Co 365 dni**

### **2.2.1. Postać klasyczna choroby**

- 1) badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa (badanie nieobligatoryjne – zalecane przez Zespół Koordynacyjny).

### **2.2.2. Postać nieklasyczna choroby**

- 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><b>3. Monitorowanie programu</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;</li><li>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;</li><li>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.</li></ol>
--	--	--