

**LECZENIE CHOROBY HURLER (ICD-10 E 76.0)**

<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 Ultrazadkowych 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 świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.</p> <p><b>1. Kryteria kwalifikacji</b> Brak lub głęboki niedobór aktywności enzymu <math>\alpha</math>-L-iduronidaza w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym.</p> <p><b>2. Określenie czasu leczenia w programie</b> Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrazadkowych, na podstawie nadesłanej Karty Monitorowania Terapii.</p> <p>Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia.</p> <p><b>3. Kryteria wyłączenia</b> 1) ciąża lub laktacja;</p>	<p><b>1. Dawkowanie</b> Zalecana dawka laronidazy wynosi 100 j./kg masy ciała, podawana raz w tygodniu, we wlewie dożylnym.</p> <p>Początkowa prędkość infuzji wynosi 2 j./kg m.c./h. Prędkość infuzji można stopniowo zwiększać, co 15 minut, przy dobrej tolerancji leku, aż do maksymalnej prędkości 43 j./kg m.c./h</p> <p>Całkowitą objętość leku należy podać w okresie około 3-4 godzin.</p> <p>Podawanie leku powinno być nadzorowane przez lekarza posiadającego doświadczenie w diagnozowaniu i leczeniu pacjentów z mukopolisacharydozą typu 1 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 <math>\alpha</math>-L-iduronidazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym;</li> <li>2) badanie wydalania glikozaminoglikanów z moczem;</li> <li>3) ocena miana przeciwciał przeciwko <math>\alpha</math>-L-iduronidazie (nie jest badaniem obowiązkowym);</li> <li>4) morfologia krwi z rozmazem;</li> <li>5) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;</li> <li>6) stężenie fosfatazy alkalicznej;</li> <li>7) stężenie witamin E i D;</li> <li>8) ocena równowagi kwasowo-zasadowej;</li> <li>9) USG jamy brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony;</li> <li>10) MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa;</li> <li>11) RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa;</li> <li>12) badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji;</li> <li>13) pomiar ciśnienia tętniczego krwi;</li> <li>14) EKG;</li> <li>15) USG układu sercowo-naczyniowego;</li> <li>16) konsultacja laryngologiczna;</li> <li>17) badanie audiometryczne;</li> <li>18) konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów;</li> <li>19) EMG, do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka;</li> <li>20) konsultacja neurologiczna;</li> <li>21) konsultacja kardiologiczna;</li> </ol>

<ol style="list-style-type: none"> <li>2) wystąpienie objawów nadwrażliwości na laronidazę;</li> <li>3) znaczna progresja choroby pomimo podjętego leczenia;</li> <li>4) stan po HSCT po uzyskaniu zadowalającego poziomu enzymu we krwi obwodowej (zadowalającego chimeryzmu);</li> <li>5) brak współpracy pacjenta przy realizacji programu.</li> </ol>		<ol style="list-style-type: none"> <li>22) test 3/6 minutowego marszu;</li> <li>23) pomiary antropometryczne;</li> <li>24) badanie spirometryczne układu oddechowego;</li> <li>25) badanie okulistyczne z oceną w lampie szczelinowej.</li> </ol> <p><b>2. Monitorowanie leczenia</b></p> <p><b>2.1 Raz na 180 dni</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) morfologia krwi z rozmazem;</li> <li>2) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;</li> <li>3) stężenie fosfatazy alkalicznej;</li> <li>4) test 3/6 minutowego marszu.</li> </ol> <p>Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjentów z chorobą Hurler. Przedłużenie leczenia następuje, co 6 miesięcy, decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultraradkiczych, 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) stężenie witaminy E i D;</li> <li>3) USG jamy brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony;</li> <li>4) MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa (MRI OUN w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych);</li> <li>5) pomiary antropometryczne;</li> <li>6) EKG;</li> <li>7) USG serca;</li> <li>8) konsultacja kardiologiczna;</li> <li>9) konsultacja laryngologiczna;</li> </ol>
---	--	---

- 10) badanie audiometryczne;
- 11) konsultacja ortopedyczna z oceną zakresu ruchomości stawów;
- 12) EMG, do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka (w uzasadnionych przypadkach);
- 13) konsultacja neurologiczna;
- 14) badanie spirometryczne układu oddechowego;
- 15) badanie okulistyczne z oceną w lampie szczelinowej;
- 16) badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji;
- 17) test 3/6 minutowego marszu;
- 18) RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa;
- 19) pomiar ciśnienia tętniczego krwi.

### **3. Monitorowanie programu**

- 1) gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;
- 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.