

LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU VI (ZESPÓŁ MAROTEAUX – LAMY) (ICD-10 E 76.2)

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

<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>2.Monitorowanie leczenia 2.1 Raz na 180 dni</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</p>
---	--	---

		<p>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>2.2 Co 365 dni</p> <ol style="list-style-type: none">1) ocena wydalania glikozaminoglikanów z moczem (po 6 miesiącach od wprowadzenia terapii, a następnie co 365 dni);2) ocena miana przeciwciał przeciwko 4-sulfatazie N-acetylogalaktozaminie (badanie obligatoryjne w przypadku decyzji o zwiększeniu dawki leku lub braku efektywności dotychczasowej terapii);3) stężenie cholesterolu;4) stężenie witamin D, K;5) RTG klatki piersiowej;6) RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa;7) MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa (MRI OUN w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych);8) EMG do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka;9) badanie audiometryczne;10) badanie psychologiczne z oceną ilorazu inteligencji;11) konsultacja laryngologiczna;12) konsultacja neurologiczna;13) konsultacja kardiologiczna (w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym - konsultacja kardiologiczna - co 180 dni lub częściej). <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
--	--	--

		<p>kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;</p> <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.
--	--	--