

LECZENIE CHOROBY HURLER (ICD-10 E 76.0)

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 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>1. Kryteria kwalifikacji Brak lub głęboki niedobór aktywności enzymu α-L-iduronidaza w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym.</p> <p>2. Określenie czasu leczenia w programie 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>3. Kryteria wyłączenia 1) ciąża lub laktacja;</p>	<p>1. Dawkowanie 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>1. Badania przy kwalifikacji</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) stwierdzenie braku lub głębokiego niedoboru aktywności α-L-iduronidazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym; 2) badanie wydalania glikozaminoglikanów z moczem; 3) ocena miana przeciwciał przeciwko α-L-iduronidazie (nie jest badaniem obowiązkowym); 4) morfologia krwi z rozmazem; 5) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT; 6) stężenie fosfatazy alkalicznej; 7) stężenie witamin E i D; 8) ocena równowagi kwasowo-zasadowej; 9) USG jamy brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony; 10) MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa; 11) RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa; 12) badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji; 13) pomiar ciśnienia tętniczego krwi; 14) EKG; 15) USG układu sercowo-naczyniowego; 16) konsultacja laryngologiczna; 17) badanie audiometryczne; 18) konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów; 19) EMG, do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka; 20) konsultacja neurologiczna; 21) konsultacja kardiologiczna;

<ul style="list-style-type: none">2) wystąpienie objawów nadwrażliwości na laronidazę;3) znaczna progresja choroby pomimo podjętego leczenia;4) stan po HSCT po uzyskaniu zadowalającego poziomu enzymu we krwi obwodowej (zadowalającego chimeryzmu);5) brak współpracy pacjenta przy realizacji programu.		<ul style="list-style-type: none">22) test 3/6 minutowego marszu;23) pomiary antropometryczne;24) badanie spirometryczne układu oddechowego;25) badanie okulistyczne z oceną w lampie szczelinowej. <p>2. Monitorowanie leczenia</p> <p>2.1 Raz na 180 dni</p> <ul style="list-style-type: none">1) morfologia krwi z rozmazem;2) aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;3) stężenie fosfatazy alkalicznej;4) test 3/6 minutowego marszu. <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 Ultraradkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.</p> <p>2.2 Co 365 dni</p> <ul style="list-style-type: none">1) ocena wydalania glikozaminoglikanów z moczem (po 6 miesiącach od wprowadzenia terapii, a następnie co 365 dni);2) stężenie witaminy E i D;3) USG jamy brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony;4) MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa (MRI OUN w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych);5) pomiary antropometryczne;6) EKG;7) USG serca;8) konsultacja kardiologiczna;9) konsultacja laryngologiczna;
--	--	--

- 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.