Załącznik B.26.

**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** |
| Kwalifikacji świadczeniobiorców do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.  Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.  **1. Kryteria kwalifikacji**  Mukopolisacharydoza typu VI zdiagnozowana na podstawie udokumentowanego deficytu aktywności enzymu 4-sulfatazy N-acetylogalaktozaminy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzonego badaniem molekularnym.  **2. Określenie czasu leczenia w programie**  Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia.  **3. Kryteria wyłączenia**   1. ciąża lub laktacja; 2. obecność poważnych wrodzonych anomalii lub chorób współistniejących, które w ocenie lekarza kwalifikującego do leczenia lub Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, mogą uniemożliwić poprawę stanu zdrowia; 3. znaczna progresja choroby pomimo leczenia; 4. brak współpracy pacjenta przy realizacji programu. | **1. Dawkowanie**  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.  Podawanie leku powinno być nadzorowane przez lekarza posiadającego doświadczenie w diagnozowaniu i leczeniu pacjentów z mukopolisacharydozą typu VI lub innych 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. | **1. Badania przy kwalifikacji**   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; 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.   **2.Monitorowanie leczenia**  **2.1 Raz na 180 dni**   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.   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 Ultrarzadkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii;  **2.2 Co 365 dni**   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).   **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. |