Załącznik B.22.

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

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO** | | |
| **ŚWIADCZENIOBIORCY** | **SCHEMAT DAWKOWANIA LEKU  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, co 6 miesięcy, w oparciu o ocenę stanu klinicznego pacjenta oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.   1. **Kryteria kwalifikacji**   Klasyczna postać (wczesna, typ niemowlęcy) oraz nieklasyczna postać (póżna, *late*-*onset*) choroby Pompego, zdiagnozowana na podstawie udokumentowanego deficytu aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach krwi obwodowej lub fibroblastach skóry, potwierdzona badaniem molekularnym.   1. **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.   1. **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 świadczeniobiorcy;      3. Znaczna progresja choroby pojawiająca się pomimo leczenia, szczególnie wymagająca użycia respiratora zastępującego oddech pacjenta przez 24h/dobę przy braku stabilizacji lub poprawy w okresie 3 miesięcy. | 1. **Dawkowanie**   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. | 1. **Badania przy kwalifikacji**    1. **Postać klasyczna choroby**       1. wykazanie braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym;       2. ocena miana CRIM (*cross-reactive immunological material*) – wynik badania nie jest konieczny do rozpoczęcia leczenia, ale jest uzupełniany w karcie pacjenta oraz w rejestrze SMPT niezwłocznie po jego uzyskaniu;       3. morfologia krwi z rozmazem;       4. układ krzepnięcia (INR, APTT);       5. aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;       6. aktywność CK, CK-MB;       7. gazometria;       8. USG jamy brzusznej z oceaną wątroby;       9. pomiary antropometryczne;       10. ciśnienie tętnicze krwi;       11. EKG;       12. USG serca;       13. RTG klatki piersiowej;       14. konsultacja pulmonologiczna;       15. konsultacja neurologiczna;       16. konsultacja kardiologiczna.    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**    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 Ultrarzadkich, 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.   1. **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).  1. **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. |