Załącznik B.25.

**LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU II (ZESPÓŁ HUNTERA) (ICD-10 E 76.1)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **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**   1. mukopolisacharydoza typu II zdiagnozowana na podstawie udokumentowanego, znacznego deficytu aktywności enzymu sulfatazy iduronianu w surowicy lub leukocytach krwi obwodowej lub w fibroblastach skóry; 2. wiek chorego powyżej ukończonego 5 roku życia.   **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 rozwojowych 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. | **1. Dawkowanie**  Sulfataza iduronianu podawana jest w dawce 0,5 mg/kg masy ciała, co tydzień, w postaci dożylnego wlewu, trwającego ok. 3 godzin, który może być stopniowo skracany do 1 godziny, jeśli nie występują reakcje niepożądane związane z jego podaniem. | **1. Badania przy kwalifikacji**   1. morfologia krwi z rozmazem; 2. układ krzepnięcia; 3. proteinogram; 4. gazometria; 5. AspAT, AlAT, CK, bilirubina; 6. cholesterol; 7. witamina D i K; 8. wydalanie mukopolisacharydów z moczem; 9. poziom przeciwciał przeciwko sulfatazie iduronianu (badanie nie jest obligatoryjne); 10. parametry życiowe; 11. pomiary antropometryczne; 12. EEG; 13. EKG; 14. echokardiografia; 15. RTG klatki piersiowej; 16. USG jamy brzusznej; 17. MRI OUN z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa; 18. RTG kręgosłupa; 19. diagnostyka zespołu cieśni nadgarstka (EMG); 20. badanie pulmonologiczne (wydolność oddechowa, spirometria); 21. badanie audiometryczne; 22. badanie ortopedyczne, z oceną ruchliwości stawów 23. badanie okulistyczne; 24. badanie psychologiczne z określeniem ilorazu inteligencji lub rozwoju psychoruchowego u młodszych dzieci; 25. badanie narządu ruchu oraz funkcji motorycznych; 26. test 3/6 minutowego marszu; 27. test SF36.   **2. Monitorowanie leczenia**  **2.1** W pierwszym roku leczenia wykonywanie badań powinno być przeprowadzone co 6 miesięcy   1. morfologia krwi z rozmazem; 2. układ krzepnięcia; 3. gazometria; 4. CK; 5. AspAT, AlAT, bilirubina; 6. wydalanie mukopolisacharydów z moczem; 7. poziom przeciwciał przeciwko sulfatazie iduronianu (badanie nie jest obligatoryjne); 8. ocena parametrów życiowych; 9. pomiary antropometryczne; 10. EKG; 11. echokardiografia; 12. EEG; 13. USG jamy brzusznej; 14. badanie pulmonologiczne (wydolność oddechowa, spirometria); 15. badanie ortopedyczne, z oceną ruchliwości stawów; 16. badanie narządu ruchu oraz funkcji motorycznych; 17. badanie psychologiczne z określeniem ilorazu inteligencji lub rozwoju psychoruchowego u młodszych dzieci; 18. test 3/6 minutowego marszu; 19. test SF36.   Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjentów z chorobą Hunter. Przedłużenie leczenia następuje, co 6 miesięcy, decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, na  podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.  **2.2 Co 365 dni**   1. cholesterol; 2. witaminy D i K; 3. RTG klatki piersiowej; 4. RTG kręgosłupa; 5. MRI OUN wskazane przede wszystkim w przypadku współistniejącego wodogłowia (w zależności od decyzji lekarza); 6. badanie audiometryczne; 7. badanie okulistyczne, z oceną dna oka; 8. diagnostyka zespołu cieśni nadgarstka (EMG).   **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. | |