Załącznik B.24.

**LECZENIE CHOROBY HURLER (ICD-10 E 76.0)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **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 co 6 miesięcy, w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.  **1. Kryteria kwalifikacji**  Brak lub głęboki niedobór aktywności enzymu α-L-iduronidaza w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym.  **2. Określenie czasu leczenia w programie**  Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, na podstawie nadesłanej Karty Monitorowania Terapii.  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. 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. | **1. Dawkowanie**  Zalecana dawka laronidazy wynosi 100 j./kg masy ciała, podawana raz w tygodniu, we wlewie dożylnym.  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  Całkowitą objętość leku należy podać w okresie około 3-4 godzin.  Podawanie leku powinno być nadzorowane przez lekarza posiadającego doświadczenie w diagnozowaniu i leczeniu pacjentów z mukopolisacharydozą typu 1 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 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 obligatoryjnym); 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; 22. test 3/6 minutowego marszu; 23. pomiary antropometryczne; 24. badanie spirometryczne układu oddechowego; 25. badanie okulistyczne z oceną w lampie szczelinowej.   **2. Monitorowanie leczenia**  **2.1 Raz na 180 dni**   1. morfologia krwi z rozmazem; 2. aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT; 3. stężenie fosfatazy alkalicznej; 4. test 3/6 minutowego marszu.   Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjentów z chorobą Hurler. 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. 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. |