Załącznik B.22.

**LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBĄ POMPEGO (ICD-10: E74.0)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **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.  W programie finansuje się leczenie następującymi substancjami:   * + - 1. *alglukozydazą alfa*;       2. *awalglukozydazą alfa*,   zgodnie ze wskazanymi w opisie programu warunkami i kryteriami.   1. **Kryteria kwalifikacji**   Do leczenia *alglukozydazą alfa* lub *awalglukozydazą alfa* kwalifikowani są pacjenci, którzy spełniają poniższe kryteria:   * + - 1. diagnoza choroby Pompego na podstawie udokumentowanego braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach krwi obwodowej lub fibroblastach skóry, potwierdzona badaniem molekularnym.       2. klasyczna postać (wczesna, typ niemowlęcy) lub nieklasyczna postać (późna, late-onset) choroby Pompego,   Ponadto do programu lekowego kwalifikowani są również pacjenci, którzy byli leczeni w ramach innego sposobu finansowania terapii, za wyjątkiem trwających badań klinicznych, pod warunkiem, że w chwili rozpoczęcia leczenia spełniali kryteria kwalifikacji do programu lekowego.   1. **Zamiana enzymatycznej terapii zastępczej**   Dopuszcza się zamianę enzymatycznej terapii zastępczej w przypadku:   * + - 1. wystąpienia objawów niepożądanych zagrażających życiu i niemożliwości prowadzenia dalszej terapii   albo   * + - 1. jeżeli w opinii lekarza prowadzącego terapię i Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, po ocenie parametrów układu oddechowego, czynności mięśni lub parametrów kardiologicznych zmiana taka może przynieść korzyść terapeutyczną dla pacjenta – na tej podstawie możliwa jest jednorazowa zamiana leczenia, z możliwością powrotu do leczenia pierwotnego.   - przy czym taka zamiana nie zmienia linii leczenia.  Znaczna progresja choroby w trakcie pierwotnie wdrożonego leczenia uniemożliwia taką procedurę.   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.  Do programu włączane są pacjentki, bez konieczności ponownej kwalifikacji po zweryfikowaniu ich ogólnego stanu zdrowia umożliwiającego leczenie w programie, które zostały wyłączone wcześniej z programu w związku z ciążą albo laktacją i które w momencie wyłączenia spełniały pozostałe kryteria przedłużenia leczenia.   1. **Kryteria wyłączenia**    * + 1. stwierdzenie braku skuteczności leczenia – weryfikację skuteczności leczenia dokonuje co 6 miesięcy Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii;        2. 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;        3. wystąpienie zagrażającej życiu albo nieakceptowalnej toksyczności pomimo zastosowania adekwatnego postępowania;        4. 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;        5. okres ciąży lub karmienia piersią;        6. wystąpienie nadwrażliwości na lek lub substancję pomocniczą uniemożliwiające kontynuację leczenia;        7. brak współpracy lub nieprzestrzeganie zaleceń lekarskich, w tym zwłaszcza dotyczących okresowych badań kontrolnych oceniających skuteczność i bezpieczeństwo leczenia ze strony świadczeniobiorcy lub jego prawnych opiekunów. | 1. **Dawkowanie**    1. Alglukozydazą alfa   Zalecana dawka wynosi 20 mg/kg masy ciała i jest podawana raz na dwa tygodnie.   * 1. Awalglukozydaza alfa   Dawka maksymalna wynosi 20 mg/kg masy ciała i jest podawana raz na dwa tygodnie.  Sposób podawania leku prowadzony zgodnie z aktualną Charakterystyką Produktu Leczniczego (ChPL). Dopuszczalne jest zmniejszenie wymienionych powyżej dawek zgodnie z aktualną ChPL poszczególnych leków. | 1. **Badania przy kwalifikacji**    1. **Postać klasyczna choroby**       * 1. badanie 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. ocena układu krzepnięcia (INR, APTT);         5. aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;         6. aktywność CK, CK-MB;         7. gazometria;         8. USG jamy brzusznej z oceną wielkości wątroby;         9. pomiary antropometryczne masy i długości/wysokości ciała;         10. pomiar ciśnienia tętniczego krwi;         11. EKG;         12. USG serca;         13. RTG klatki piersiowej;         14. konsultacja pulmonologiczna;         15. konsultacja neurologiczna;         16. konsultacja kardiologiczna.    2. **Postać nieklasyczna choroby**       * 1. badanie aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry- potwierdzone badaniem molekularnym;         2. morfologia krwi z rozmazem;         3. ocena układu 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 masy i wysokości ciała;         10. pomiar ciśnienia tętniczego 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**   Okresowej oceny skuteczności terapii oraz stanu pacjenta 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).   * 1. **Co 180 dni:**      1. **Postać klasyczna choroby**         1. morfologia krwi z rozmazem;         2. aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;         3. stężenie CK, CK-MB;         4. gazometria;         5. ocena układu krzepnięcia (INR, APTT);         6. pomiary antropometryczne masy i długości/wysokości ciała;         7. pomiar ciśnienia tętniczego krwi;         8. EKG;         9. USG serca;         10. USG jamy brzusznej;         11. RTG klatki piersiowej;         12. konsultacja neurologiczna;         13. konsultacja kardiologiczna;         14. konsultacja pulmonologiczna.      2. **Postać nieklasyczna choroby**         1. morfologia krwi z rozmazem;         2. aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;         3. stężenie CK, CK-MB;         4. gazometria;         5. badanie spirometryczne (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);         6. pomiary antropometryczne;         7. pomiar ciśnienia tętniczego krwi;         8. EKG;         9. USG serca         10. test 3/6 minutowego marszu (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);         11. konsultacja neurologiczna (z oceną siły mięśniowej np. za pomocą dynamometru);         12. konsultacja kardiologiczna.   2. **Co 365 dni:**      1. **Postać klasyczna choroby**         1. badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa lub awalglukozydazie alfa (badanie nieobligatoryjne – zalecane przez Zespół Koordynacyjny).      2. **Postać nieklasyczna choroby**         1. badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa lub awalglukozydazie 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).   Weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o w/w kryteria oraz ocenę stanu klinicznego pacjenta dokonywaną przez Zespół Koordynacyjny.  Dane gromadzone są w SMPT i analizowane przez Zespół Koordynacyjny, który podsumowuje wyniki leczenia w programie lekowym na koniec każdego roku.   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 elektronicznym systemie monitorowania programów lekowych dostępnym za pomocą aplikacji internetowej udostępnionej przez OW NFZ, z częstotliwością zgodną z opisem programu oraz na zakończenie leczenia, w tym przekazywanie danych dotyczących wskaźników skuteczności terapii zawartych w punktach 2.1. oraz 2.2.;        3. przekazywanie informacji sprawozdawczo rozliczeniowych do NFZ: informacje przekazuje się do NFZ w formie papierowej lub w formie elektronicznej, zgodnie z wymaganiami opublikowanymi przez NFZ. |