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.
 |