Załącznik B.41.

**LECZENIE ZESPOŁU PRADER – WILLI (ICD10 Q87.1)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO** | | |
| **ŚWIADCZENIOBIORCY** | **SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW**  **W PROGRAMIE** | **BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE W RAMACH PROGRAMU** |
| Do Programu kwalifikuje Zespół Koordynacyjny ds. Stosowania Hormonu Wzrostu powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.  **1. Kryteria kwalifikacji**   1. rozpoznanie zespołu Prader-Willi, na podstawie cech klinicznych potwierdzonych badaniem genetycznym; 2. wiek poniżej 18 roku życia, optymalnie między 2. a 4. rokiem życia; 3. dojrzałość szkieletu (wiek kostny), poniżej 16 lat u dziewcząt i poniżej 18 lat u chłopców; 4. stan odżywienia, mierzony wielkością wskaźnika BMI, poniżej 97 centyla dla płci i wieku (wymagany co najmniej 6 miesięczny okres obserwacji w ośrodku prowadzącym terapię hormonem wzrostu); 5. wyrównane przemiany węglowodanowe, wymagane wykonanie testu obciążenia glukozą z pomiarem glikemii i insulinemii; 6. konsultacja laryngologiczna, z uwagi na możliwość nasilenia lub wystąpienia nocnych bezdechów; 7. wprowadzone leczenie dietetyczne i rehabilitacja (wymagany co najmniej 6 miesięczny okres obserwacji w ośrodku prowadzącym terapię hormonem wzrostu); 8. inne badania i konsultacje zależne od stanu świadczeniobiorcy i innych powikłań choroby zasadniczej lub innych towarzyszących PWS chorób; 9. brak innych przeciwwskazań do stosowania hormonu wzrostu.   **2. Określenie czasu leczenia w programie**  Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny ds. Stosowania Hormonu Wzrostu lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia.  Świadczeniobiorcy po ukończeniu 18 r. ż. kontynuują terapię na zasadach określonych w programie do czasu spełnienia któregokolwiek z kryteriów wyłączenia.  **3. Kryteria wyłączenia**   1. brak współpracy z rodzicami lub świadczeniobiorcą; 2. wystąpienie powikłań zastosowanej terapii; 3. zaniechanie systematycznego leczenia rehabilitacyjnego lub dietetycznego; 4. narastanie otyłości, pomimo stosowania kompleksowego leczenia hormonem wzrostu, leczenia dietetycznego i rehabilitacji (wzrost wielkości wskaźnika BMI w odniesieniu do norm populacyjnych przyjętych dla wieku i płci o 2 odchylenia standardowe lub więcej); 5. pojawienie się lub nasilenie nocnych bezdechów; 6. cukrzyca lub ujawnienie się tej choroby w czasie prowadzonej terapii hormonem wzrostu. | **1. Dawkowanie**  Somatotropina podawana codziennie wieczorem w dawce: 0,18 - 0,47 mg/kg/tydzień (0,54 - 1,4 IU/kg/tydzień). | **1. Badania przy kwalifikacji**   1. pomiar stężenia IGF-1.   Badania laboratoryjne i inne według standardów diagnozowania świadczeniobiorców z zespołem Prader-Willi.  **2. Monitorowanie leczenia**  **2.1 Po 30 dniach**   1. konsultacja laryngologiczna.   **2.2 Po 90 dniach**   1. pomiar stężenia IGF-1; 2. konsultacja laryngologiczna, następne w zależności od potrzeb.   **2.3 Co 90 dni**   1. konsultacja dietetyka; 2. konsultacja rehabilitanta.   **2.4 Co 180 dni**   1. pomiar stężenia glukozy we krwi; 2. pomiar stężenia TSH; 3. pomiar stężenia fT4. 4. jonogram w surowicy krwi.   Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjenta z zespołem Prader-Willi.  **2.5 Co 365 dni**   1. konsultacja przez ginekologa zajmującego się dziećmi (dotyczy dziewcząt powyżej 10 roku życia, a u dziewcząt poniżej 10 roku życia - w zależności od potrzeb); 2. u świadczeniobiorców z wadami układu sercowo-naczyniowego: 3. konsultacja kardiologiczna, 4. USG serca, 5. uświadczeniobiorców w wieku powyżej 7 roku życia konsultacja psychologa z oceną rozwoju intelektualnego; 6. u świadczeniobiorców w wieku poniżej 7 roku życia ocena rozwoju psychoruchowego; 7. pomiar stężeń triglicerydów; 8. pomiar stężeń całkowitego cholesterolu; 9. pomiar frakcji HDL cholesterolu; 10. pomiar frakcji LDL cholesterolu; 11. pomiar odsetka glikowanej hemoglobiny (HbA1C); 12. test obciążenia glukozą z pomiarem glikemii i insulinemii; 13. pomiar stężenia IGF-1; 14. konsultacja laryngologiczna; 15. konsultacja ortopedyczna; 16. RTG śródręcza z bliższą przynasadą kości przedramienia (do oceny wieku kostnego); 17. u świadczeniobiorców z zaburzeniami pokwitania test stymulacji wydzielania gonadotropin, z użyciem preparatu do stymulacji wydzielania gonadotropin (4 pomiary stężeń FSH i LH oraz 1 pomiar stężeń estrogenów i androgenów); 18. w przypadku nawracających zakażeń układu moczowego lub wad wrodzonych tego układu: 19. konsultacja nefrologiczna, 20. konsultacja urologiczna, 21. USG jamy brzusznej, 22. badanie ogólne i posiew moczu; 23. przy podejrzeniu złuszczenia główki kości udowej: 24. konsultacja ortopedyczna, 25. RTG lub USG stawów biodrowych, poszerzone o TK lub MRI stawów biodrowych; 26. w przypadku wystąpienia objawów pseudo tumor cerebri: 27. konsultacja okulistyczna; 28. konsultacja neurologiczna; 29. obrazowanie ośrodkowego układu nerwowego (TK z kontrastem lub MRI).   Badania według standardów monitorowania świadczeniobiorców z zespołem Prader-Willi.  **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. |