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.  **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 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. | **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** 2. wykazanie braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym; 3. 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; 4. morfologia krwi z rozmazem; 5. układ krzepnięcia (INR, APTT); 6. aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT; 7. aktywność CK, CK-MB; 8. gazometria; 9. USG jamy brzusznej z oceaną wątroby; 10. pomiary antropometryczne; 11. ciśnienie tętnicze krwi; 12. EKG; 13. USG serca; 14. RTG klatki piersiowej; 15. konsultacja pulmonologiczna; 16. konsultacja neurologiczna; 17. konsultacja kardiologiczna.   **1.2. 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. 25. **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.   **2.2. 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). 7. **Monitorowanie programu** 8. gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawianie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia; 9. 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; 10. 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. |