Załącznik B.25.

**LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU II (ZESPÓŁ HUNTERA) (ICD-10 E 76.1)**

|  |
| --- |
| **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 w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.**1. Kryteria kwalifikacji**1. mukopolisacharydoza typu II zdiagnozowana na podstawie udokumentowanego, znacznego deficytu aktywności enzymu sulfatazy iduronianu w surowicy lub leukocytach krwi obwodowej lub w fibroblastach skóry;
2. wiek chorego powyżej ukończonego 5 roku życia.

**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 rozwojowych lub chorób współistniejących, które w ocenie lekarza kwalifikującego do leczenia lub Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, mogą uniemożliwić poprawę stanu zdrowia;
3. znaczna progresja choroby pomimo leczenia.
 | **1. Dawkowanie**Sulfataza iduronianu podawana jest w dawce 0,5 mg/kg masy ciała, co tydzień, w postaci dożylnego wlewu, trwającego ok. 3 godzin, który może być stopniowo skracany do 1 godziny, jeśli nie występują reakcje niepożądane związane z jego podaniem.  | **1. Badania przy kwalifikacji**1. morfologia krwi z rozmazem;
2. układ krzepnięcia;
3. proteinogram;
4. gazometria;
5. AspAT, AlAT, CK, bilirubina;
6. cholesterol;
7. witamina D i K;
8. wydalanie mukopolisacharydów z moczem;
9. poziom przeciwciał przeciwko sulfatazie iduronianu (badanie nie jest obligatoryjne);
10. parametry życiowe;
11. pomiary antropometryczne;
12. EEG;
13. EKG;
14. echokardiografia;
15. RTG klatki piersiowej;
16. USG jamy brzusznej;
17. MRI OUN z uwzględnieniem odcinka szyjnego kręgosłupa;
18. RTG kręgosłupa;
19. diagnostyka zespołu cieśni nadgarstka (EMG);
20. badanie pulmonologiczne (wydolność oddechowa, spirometria);
21. badanie audiometryczne;
22. badanie ortopedyczne, z oceną ruchliwości stawów
23. badanie okulistyczne;
24. badanie psychologiczne z określeniem ilorazu inteligencji lub rozwoju psychoruchowego u młodszych dzieci;
25. badanie narządu ruchu oraz funkcji motorycznych;
26. test 3/6 minutowego marszu;
27. test SF36.

**2. Monitorowanie leczenia****2.1** W pierwszym roku leczenia wykonywanie badań powinno być przeprowadzone co 6 miesięcy1. morfologia krwi z rozmazem;
2. układ krzepnięcia;
3. gazometria;
4. CK;
5. AspAT, AlAT, bilirubina;
6. wydalanie mukopolisacharydów z moczem;
7. poziom przeciwciał przeciwko sulfatazie iduronianu (badanie nie jest obligatoryjne);
8. ocena parametrów życiowych;
9. pomiary antropometryczne;
10. EKG;
11. echokardiografia;
12. EEG;
13. USG jamy brzusznej;
14. badanie pulmonologiczne (wydolność oddechowa, spirometria);
15. badanie ortopedyczne, z oceną ruchliwości stawów;
16. badanie narządu ruchu oraz funkcji motorycznych;
17. badanie psychologiczne z określeniem ilorazu inteligencji lub rozwoju psychoruchowego u młodszych dzieci;
18. test 3/6 minutowego marszu;
19. test SF36.

Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjentów z chorobą Hunter. Przedłużenie leczenia następuje, co 6 miesięcy, decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, na  podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.**2.2 Co 365 dni**1. cholesterol;
2. witaminy D i K;
3. RTG klatki piersiowej;
4. RTG kręgosłupa;
5. MRI OUN wskazane przede wszystkim w przypadku współistniejącego wodogłowia (w zależności od decyzji lekarza);
6. badanie audiometryczne;
7. badanie okulistyczne, z oceną dna oka;
8. diagnostyka zespołu cieśni nadgarstka (EMG).

**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.
 |