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.
 |