Załącznik B.24.

**LECZENIE CHOROBY HURLER (ICD-10 E 76.0)**

|  |
| --- |
| **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 co 6 miesięcy, w oparciu o ocenę stanu klinicznego świadczeniobiorcy oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.**1. Kryteria kwalifikacji**Brak lub głęboki niedobór aktywności enzymu α-L-iduronidaza w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym.**2. Określenie czasu leczenia w programie**Przedłużenie leczenia następuje co 6 miesięcy decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, na podstawie nadesłanej Karty Monitorowania Terapii.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. wystąpienie objawów nadwrażliwości na laronidazę;
3. znaczna progresja choroby pomimo podjętego leczenia;
4. stan po HSCT po uzyskaniu zadowalającego poziomu enzymu we krwi obwodowej (zadowalającego chimeryzmu);
5. brak współpracy pacjenta przy realizacji programu.
 | **1. Dawkowanie**Zalecana dawka laronidazy wynosi 100 j./kg masy ciała, podawana raz w tygodniu, we wlewie dożylnym. Początkowa prędkość infuzji wynosi 2 j./kg m.c./h. Prędkość infuzji można stopniowo zwiększać, co 15 minut, przy dobrej tolerancji leku, aż do maksymalnej prędkości 43 j./kg m.c./h Całkowitą objętość leku należy podać w okresie około 3-4 godzin.Podawanie leku powinno być nadzorowane przez lekarza posiadającego doświadczenie w diagnozowaniu i leczeniu pacjentów z mukopolisacharydozą typu 1 lub innych 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. stwierdzenie braku lub głębokiego niedoboru aktywności α-L-iduronidazy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym;
2. badanie wydalania glikozaminoglikanów z moczem;
3. ocena miana przeciwciał przeciwko α-L-iduronidazie (nie jest badaniem obligatoryjnym);
4. morfologia krwi z rozmazem;
5. aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;
6. stężenie fosfatazy alkalicznej;
7. stężenie witamin E i D;
8. ocena równowagi kwasowo-zasadowej;
9. USG jamy brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony;
10. MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa;
11. RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa;
12. badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji;
13. pomiar ciśnienia tętniczego krwi;
14. EKG;
15. USG układu sercowo-naczyniowego;
16. konsultacja laryngologiczna;
17. badanie audiometryczne;
18. konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów;
19. EMG, do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka;
20. konsultacja neurologiczna;
21. konsultacja kardiologiczna;
22. test 3/6 minutowego marszu;
23. pomiary antropometryczne;
24. badanie spirometryczne układu oddechowego;
25. badanie okulistyczne z oceną w lampie szczelinowej.

**2. Monitorowanie leczenia****2.1 Raz na 180 dni**1. morfologia krwi z rozmazem;
2. aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;
3. stężenie fosfatazy alkalicznej;
4. test 3/6 minutowego marszu.

Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjentów z chorobą Hurler. Przedłużenie leczenia następuje, co 6 miesięcy, decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, na  podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.**2.2 Co 365 dni**1. ocena wydalania glikozaminoglikanów z moczem (po 6 miesiącach od wprowadzenia terapii, a następnie co 365 dni);
2. stężenie witaminy E i D;
3. USG jamy brzusznej, z oceną objętości wątroby i śledziony;
4. MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa (MRI OUN w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych);
5. pomiary antropometryczne;
6. EKG;
7. USG serca;
8. konsultacja kardiologiczna;
9. konsultacja laryngologiczna;
10. badanie audiometryczne;
11. konsultacja ortopedyczna z oceną zakresu ruchomości stawów;
12. EMG, do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka (w uzasadnionych przypadkach);
13. konsultacja neurologiczna;
14. badanie spirometryczne układu oddechowego;
15. badanie okulistyczne z oceną w lampie szczelinowej;
16. badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji;
17. test 3/6 minutowego marszu;
18. RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa;
19. pomiar ciśnienia tętniczego krwi.

**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.
 |