Załącznik B.26.

**LECZENIE MUKOPOLISACHARYDOZY TYPU VI (ZESPÓŁ MAROTEAUX – LAMY) (ICD-10 E 76.2)**

|  |
| --- |
| **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**Mukopolisacharydoza typu VI zdiagnozowana na podstawie udokumentowanego deficytu aktywności enzymu 4-sulfatazy N-acetylogalaktozaminy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzonego 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;
3. znaczna progresja choroby pomimo leczenia;
4. brak współpracy pacjenta przy realizacji programu.
 |  **1. Dawkowanie**Zalecana dawka galsulfazy wynosi 1 mg/kg masy ciała podawanej raz w tygodniu w postaci wlewu dożylnego przez 4 godziny. Początkową prędkość wlewu można dostosować tak, aby około 2,5% całkowitego roztworu zostało podane w okresie pierwszej godziny, a pozostała jego objętość (około 97,5%) przez kolejne 3 godziny infuzji.Podawanie leku powinno być nadzorowane przez lekarza posiadającego doświadczenie w diagnozowaniu i leczeniu pacjentów z mukopolisacharydozą typu VI 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 4-sulfatazy N-acetylogalaktozaminy w leukocytach lub fibroblastach skóry, potwierdzone badaniem molekularnym;
2. ocena wydalania glikozaminoglikanów z moczem;
3. ocena miana przeciwciał przeciwko 4-sulfatazie N-acetylogalaktozaminy (nie jest badaniem obligatoryjnym);
4. morfologia krwi z rozmazem;
5. układ krzepnięcia;
6. proteinogram;
7. próby wątrobowe: AlAT, AspAT, CK, stężenie bilirubiny;
8. stężenie fosfatazy alkalicznej;
9. stężenie witamin D, K;
10. stężenie cholesterolu;
11. ocena równowagi kwasowo-zasadowej;
12. USG jamy brzusznej, z oceną wielkości wątroby i  śledziony;
13. MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa;
14. RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa;
15. badanie psychologiczne, z oceną ilorazu inteligencji;
16. pomiar ciśnienia tętniczego krwi;
17. EKG;
18. USG układu sercowo-naczyniowego;
19. RTG klatki piersiowej;
20. konsultacja pulmonologiczna, z oceną spirometrii;
21. konsultacja laryngologiczna;
22. badanie audiometryczne;
23. badanie okulistyczne, z oceną oczu w lampie szczelinowej;
24. konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów;
25. EMG, do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka;
26. konsultacja neurologiczna;
27. konsultacja kardiologiczna;
28. test 3/6 minutowego marszu.

**2.Monitorowanie leczenia****2.1 Raz na 180 dni**1. morfologia krwi, z rozmazem;
2. układ krzepnięcia;
3. próby wątrobowe: AlAT, AspAT, CK, stężenie bilirubiny;
4. stężenie fosfatazy alkalicznej;
5. ocena równowagi kwasowo-zasadowej;
6. proteinogram;
7. pomiar ciśnienia tętniczego krwi;
8. pomiary antropometryczne;
9. EKG;
10. USG jamy brzusznej, z oceną wielkości wątroby i śledziony;
11. USG układu sercowo-naczyniowego;
12. badanie okulistyczne, z oceną w lampie szczelinowej;
13. konsultacja pulmonologiczna, z badaniem spirometrycznym;
14. konsultacja ortopedyczna, z oceną ruchomości stawów;
15. test 3/6 minutowego marszu.

Okresowej oceny skuteczności terapii dokonuje lekarz niezaangażowany w leczenie pacjentów z chorobą Maroteaux-Lamy. 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. ocena miana przeciwciał przeciwko 4-sulfatazie N-acetylogalaktozaminie (badanie obligatoryjne w przypadku decyzji o zwiększeniu dawki leku lub braku efektywności dotychczasowej terapii);
3. stężenie cholesterolu;
4. stężenie witamin D, K;
5. RTG klatki piersiowej;
6. RTG kośćca, co najmniej RTG kręgosłupa;
7. MRI OUN, z oceną odcinka szyjnego kręgosłupa (MRI OUN w przypadku nieprawidłowości w poprzednim badaniu lub pojawienia się lub nasilenia objawów neurologicznych);
8. EMG do oceny występowania zespołu cieśni nadgarstka;
9. badanie audiometryczne;
10. badanie psychologiczne z oceną ilorazu inteligencji;
11. konsultacja laryngologiczna;
12. konsultacja neurologiczna;
13. konsultacja kardiologiczna (w przypadku nieprawidłowości w układzie sercowo-naczyniowym - konsultacja kardiologiczna - co 180 dni lub częściej).

**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.
 |