Załącznik B.22.

**LECZENIE PACJENTÓW Z CHOROBĄ POMPEGO (ICD-10: E74.0)**

|  |
| --- |
| **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.W programie finansuje się leczenie następującymi substancjami:* + - 1. *alglukozydazą alfa*;
			2. *awalglukozydazą alfa*,

zgodnie ze wskazanymi w opisie programu warunkami i kryteriami.1. **Kryteria kwalifikacji**

Do leczenia *alglukozydazą alfa* lub *awalglukozydazą alfa* kwalifikowani są pacjenci, którzy spełniają poniższe kryteria:* + - 1. diagnoza choroby Pompego na podstawie udokumentowanego braku lub głębokiego niedoboru aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach krwi obwodowej lub fibroblastach skóry, potwierdzona badaniem molekularnym.
			2. klasyczna postać (wczesna, typ niemowlęcy) lub nieklasyczna postać (późna, late-onset) choroby Pompego,

Ponadto do programu lekowego kwalifikowani są również pacjenci, którzy byli leczeni w ramach innego sposobu finansowania terapii, za wyjątkiem trwających badań klinicznych, pod warunkiem, że w chwili rozpoczęcia leczenia spełniali kryteria kwalifikacji do programu lekowego.1. **Zamiana enzymatycznej terapii zastępczej**

Dopuszcza się zamianę enzymatycznej terapii zastępczej w przypadku:* + - 1. wystąpienia objawów niepożądanych zagrażających życiu i niemożliwości prowadzenia dalszej terapii

albo* + - 1. jeżeli w opinii lekarza prowadzącego terapię i Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, po ocenie parametrów układu oddechowego, czynności mięśni lub parametrów kardiologicznych zmiana taka może przynieść korzyść terapeutyczną dla pacjenta – na tej podstawie możliwa jest jednorazowa zamiana leczenia, z możliwością powrotu do leczenia pierwotnego.

- przy czym taka zamiana nie zmienia linii leczenia. Znaczna progresja choroby w trakcie pierwotnie wdrożonego leczenia uniemożliwia taką procedurę.1. **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.Do programu włączane są pacjentki, bez konieczności ponownej kwalifikacji po zweryfikowaniu ich ogólnego stanu zdrowia umożliwiającego leczenie w programie, które zostały wyłączone wcześniej z programu w związku z ciążą albo laktacją i które w momencie wyłączenia spełniały pozostałe kryteria przedłużenia leczenia. 1. **Kryteria wyłączenia**
	* + 1. stwierdzenie braku skuteczności leczenia – weryfikację skuteczności leczenia dokonuje co 6 miesięcy Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii;
			2. znaczna progresja choroby pojawiająca się pomimo leczenia, szczególnie wymagająca użycia respiratora zastępującego oddech pacjenta przez 24h/dobę przy braku stabilizacji lub poprawy w okresie 3 miesięcy;
			3. wystąpienie zagrażającej życiu albo nieakceptowalnej toksyczności pomimo zastosowania adekwatnego postępowania;
			4. 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;
			5. okres ciąży lub karmienia piersią;
			6. wystąpienie nadwrażliwości na lek lub substancję pomocniczą uniemożliwiające kontynuację leczenia;
			7. brak współpracy lub nieprzestrzeganie zaleceń lekarskich, w tym zwłaszcza dotyczących okresowych badań kontrolnych oceniających skuteczność i bezpieczeństwo leczenia ze strony świadczeniobiorcy lub jego prawnych opiekunów.
 | 1. **Dawkowanie**
	1. Alglukozydazą alfa

Zalecana dawka wynosi 20 mg/kg masy ciała i jest podawana raz na dwa tygodnie.* 1. Awalglukozydaza alfa

Dawka maksymalna wynosi 20 mg/kg masy ciała i jest podawana raz na dwa tygodnie.Sposób podawania leku prowadzony zgodnie z aktualną Charakterystyką Produktu Leczniczego (ChPL). Dopuszczalne jest zmniejszenie wymienionych powyżej dawek zgodnie z aktualną ChPL poszczególnych leków. | 1. **Badania przy kwalifikacji**
	1. **Postać klasyczna choroby**
		* 1. badanie aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry – potwierdzone badaniem molekularnym;
			2. 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;
			3. morfologia krwi z rozmazem;
			4. ocena układu krzepnięcia (INR, APTT);
			5. aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;
			6. aktywność CK, CK-MB;
			7. gazometria;
			8. USG jamy brzusznej z oceną wielkości wątroby;
			9. pomiary antropometryczne masy i długości/wysokości ciała;
			10. pomiar ciśnienia tętniczego krwi;
			11. EKG;
			12. USG serca;
			13. RTG klatki piersiowej;
			14. konsultacja pulmonologiczna;
			15. konsultacja neurologiczna;
			16. konsultacja kardiologiczna.
	2. **Postać nieklasyczna choroby**
		* 1. badanie aktywności alfa-glukozydazy w leukocytach lub fibroblastach skóry- potwierdzone badaniem molekularnym;
			2. morfologia krwi z rozmazem;
			3. ocena układu 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 masy i wysokości ciała;
			10. pomiar ciśnienia tętniczego 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.
2. **Monitorowanie leczenia**

Okresowej oceny skuteczności terapii oraz stanu pacjenta 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).* 1. **Co 180 dni:**
		1. **Postać klasyczna choroby**
			1. morfologia krwi z rozmazem;
			2. aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;
			3. stężenie CK, CK-MB;
			4. gazometria;
			5. ocena układu krzepnięcia (INR, APTT);
			6. pomiary antropometryczne masy i długości/wysokości ciała;
			7. pomiar ciśnienia tętniczego krwi;
			8. EKG;
			9. USG serca;
			10. USG jamy brzusznej;
			11. RTG klatki piersiowej;
			12. konsultacja neurologiczna;
			13. konsultacja kardiologiczna;
			14. konsultacja pulmonologiczna.
		2. **Postać nieklasyczna choroby**
			1. morfologia krwi z rozmazem;
			2. aktywność enzymów wątrobowych: AlAT, AspAT;
			3. stężenie CK, CK-MB;
			4. gazometria;
			5. badanie spirometryczne (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);
			6. pomiary antropometryczne;
			7. pomiar ciśnienia tętniczego krwi;
			8. EKG;
			9. USG serca
			10. test 3/6 minutowego marszu (jeśli stan kliniczny pacjenta pozwala na wykonanie badania);
			11. konsultacja neurologiczna (z oceną siły mięśniowej np. za pomocą dynamometru);
			12. konsultacja kardiologiczna.
	2. **Co 365 dni:**
		1. **Postać klasyczna choroby**
			1. badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa lub awalglukozydazie alfa (badanie nieobligatoryjne – zalecane przez Zespół Koordynacyjny).
		2. **Postać nieklasyczna choroby**
			1. badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa lub awalglukozydazie 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).

Weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o w/w kryteria oraz ocenę stanu klinicznego pacjenta dokonywaną przez Zespół Koordynacyjny.Dane gromadzone są w SMPT i analizowane przez Zespół Koordynacyjny, który podsumowuje wyniki leczenia w programie lekowym na koniec każdego roku. 1. **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 elektronicznym systemie monitorowania programów lekowych dostępnym za pomocą aplikacji internetowej udostępnionej przez OW NFZ, z częstotliwością zgodną z opisem programu oraz na zakończenie leczenia, w tym przekazywanie danych dotyczących wskaźników skuteczności terapii zawartych w punktach 2.1. oraz 2.2.;
			3. przekazywanie informacji sprawozdawczo rozliczeniowych do NFZ: informacje przekazuje się do NFZ w formie papierowej lub w formie elektronicznej, zgodnie z wymaganiami opublikowanymi przez NFZ.
 |