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,	**1. Dawkowanie** **1.1.** Alglukozydazą alfa Zalecana dawka wynosi 20 mg/kg masy ciała i jest podawana raz na dwa tygodnie. **1.2.** 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** **1.1. 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;

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. **2. Zamiana enzymatycznej terapii zastępczej** Dopuszcza się zamianę enzymatycznej terapii zastępczej w przypadku: 1) wystąpienia objawów niepożądanych zagrażających życiu i niemożliwości prowadzenia dalszej terapii albo 2) 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. **3. 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		15) konsultacja neurologiczna; 16) konsultacja kardiologiczna. **1.2. 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);

wcześniej z programu w związku z ciążą albo laktacją i które w momencie wyłączenia spełniały pozostałe kryteria przedłużenia leczenia. **4. 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.		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). **2.1. Co 180 dni:** **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) 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. **2.1.2. 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. **2.2. Co 365 dni:** **2.2.1. Postać klasyczna choroby** 1) badanie miana przeciwciał przeciwko alglukozydazie alfa lub awalglukozydazie alfa (badanie nieobligatoryjne – zalecane przez Zespół Koordynacyjny). **2.2.2. 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. **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 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.